Göttinger Schriften zum Medizinrecht
Band 11



Gunnar Duttge, Wolfgang Engel,
Barbara Zoll (Hg.)

Das Gendiagnostikgesetz im Spannungsfeld von Humangenetik und Recht

Universitätsverlag Göttingen

Gunnar Duttge, Wolfgang Engel, Barbara Zoll (Hg.)

Das Gendiagnostikgesetz im Spannungsfeld von Humangenetik und Recht



erschienen als Band 11 der Reihe „Göttinger Schriften zum Medizinrecht“
im Universitätsverlag Göttingen 2011

Gunnar Duttge, Wolfgang Engel,
Barbara Zoll (Hg.)

Das Gendiagnostikgesetz im Spannungsfeld von Humangenetik und Recht

Göttinger Schriften
zum Medizinrecht Band 11



Universitätsverlag Göttingen
2011

Bibliographische Information der Deutschen Nationalbibliothek

Die Deutsche Nationalbibliothek verzeichnet diese Publikation in der Deutschen Nationalbibliographie; detaillierte bibliographische Daten sind im Internet über <http://dnb.ddb.de> abrufbar.

Herausgeber der Reihe
Zentrum für Medizinrecht
Juristische Fakultät der Georg-August-Universität Göttingen
Geschäftsführender Direktor: Prof. Dr. Andreas Spickhoff

Satz und Layout: Alice von Berg
Umschlaggestaltung: Kilian Klapp, Margo Bargheer

http://univerlag.uni-goettingen.de
ISBN: 978-3-86395-025-5
ISSN: 1864-2144

Inhaltsverzeichnis

Vorwort der Herausgeber

Das Erforschen der individuellen genetischen Ausstattung des Menschen gilt vielen als eine besonders sensible Angelegenheit, weil die hieraus erlangten personenbezogenen Daten leicht in diskriminierender Absicht missbraucht oder von dem höchstpersönlich Betroffenen fehlerhaft gedeutet werden können. Zugleich bietet die Gendiagnostik neue Chancen etwa zugunsten einer überlegten Lebens- und Familienplanung, einer frühzeitigen Krankheitsprävention oder einer maßgeschneiderten Therapie samt auf den individuellen Patienten abgestimmten Arzneimittelgabe. Anliegen des Gendiagnostikgesetzes war es, beide Seiten zu einem verhältnismäßigen Ausgleich zu bringen und durch regulierende Regelsetzung einen friedensstiftenden Rahmen zu setzen. In der humangenetischen Praxis finden die neuen Vorschriften jedoch keine ungeteilte Zustimmung; ganz im Gegenteil werden zum Teil erhebliche Änderungen angemahnt. Damit Recht und Humangenetik ihre Forderungen und Erwartungen nicht weiterhin in selbstbezüglichen Monologen formulieren, haben das Göttinger Institut für Humangenetik und das Zentrum für Medizinrecht im November 2010 führende Experten zu einem interdisziplinären Dialog eingeladen. Die Beiträge und Ergebnisse dieses Workshops werden, ergänzt um einen Grundlagentext zum „genetischen Exzeptionalismus" aus der Feder von *Damm/König*, im vorliegenden Band nunmehr der interessierten Öffentlichkeit zugänglich gemacht.

Die Herausgeber Göttingen, im August 2011

Regelung der Gendiagnostik zwischen Ideal und Realität

Professor Dr. iur. Gunnar Duttge

Kaum anders als andere der zuletzt und aktuell diskutierten medizin- und biorechtlichen Problemlagen hat auch das „Gesetzgebungsprojekt Gendiagnostik"[1] die Kommentatoren und insbesondere Juristen und Mediziner erwartungsgemäß entzweit: Was den einen als dringend notwendiger rechtlicher Rahmen zum Schutze der als besonders sensibel geltenden genetischen Daten erschien, war für die anderen bloß Ausfluss juristischen Übereifers mit der Folge weitreichender Überbürokratisierung. Schon im Vorfeld des erst nach längerem Vorlauf erfolgreich abgeschlossenen Gesetzgebungsverfahrens wurde entweder ganz generell der Sinn einer rechtlichen Regulierung (so wie die Verfasser des Gesetzentwurfs für den Forschungsbereich auf das allgemeine Datenschutzrecht verwiesen haben)[2] oder jedenfalls der Sinn einer „Sondergesetzgebung" im Verhältnis zum Rechtsrahmen für „konventionelle Diagnostik" bezweifelt;[3] gleichsam in Verlängerung dieser

[1] Zu den Regelungsinitiativen und -schwerpunkten im Vorfeld des Gendiagnostikgesetzes eingehend *Damm*, Bundesgesundheitsblatt – Gesundheitsforschung – Gesundheitsschutz 2007, 145 ff.
[2] Zum insoweit beschränkten Anwendungsbereich des GenDG § 2 Abs. 2 Nr. 1; hiergegen und für eine Erstreckung auf die medizinische Forschung bereits *Duttge* anlässlich der Öffentlichen Anhörung des Gesundheitsausschusses des Deutschen Bundestages am 21.1.2009, Protokoll Nr. 16/105, S. 9 f. und *Kollek*, ebd., S. 20 f., abrufbar unter: http://webarchiv.bundestag.de/cgi/show.php?fileToLoad=1289&id=1134 [Zugriff am 1.7.2011].
[3] In diesem Sinne v.a. – aber längst nicht nur – die schriftliche Stellungnahme der *Bundesärztekammer* zum Regierungsentwurf, Ausschuss-Drs. 16(14)0469(3), siehe Anhang, S. 171 ff.; siehe auch *Hübner/Pühler*, MedR 2010, 676 ff.

Kontroversen wird dem mittlerweile in Kraft getretenen Gendiagnostikgesetz[4] schon im unmittelbaren Nachgang hierzu „dringender Reformbedarf" bescheinigt.[5] Die inzwischen aus der humangenetischen Praxis zu vernehmende Kritik hat insbesondere Unverträglichkeiten bzw. befürchtete negative Folgewirkungen mit Blick auf den Facharztvorbehalt im Bereich der vorgeburtlichen Diagnostik zum Gegenstand (vgl. § 15 i.V.m. § 7 GenDG), aber etwa auch die aus datenschutzrechtlichen Gründen vorgegebene Beschränkung der Informationsübermittlung über genetische Untersuchungsbefunde (vgl. § 11 Abs. 3 GenDG), die Pflicht zur Vernichtung der Ergebnisse nach Ablauf von zehn Jahren (vgl. § 12 Abs. 1 S. 1 GenDG) und noch viel grundsätzlicher (tatsächliche oder vermeintliche) Unklarheiten bzw. Inkonsistenzen im sachlichen Anwendungsbereich des neuen Gesetzes (hinsichtlich der in § 3 Nrn. 1-3, 7, 8 GenDG enthaltenen begrifflichen Festlegungen der – diagnostischen oder prädiktiven – „genetischen Untersuchung"). Nicht leicht zu durchschauen ist dabei jedoch, welche dieser „Unzuträglichkeiten" tatsächlich auf sachwidrige Vorgaben des Gesetzes hindeuten und welche Kritik möglicherweise nur aus einem gewissen Widerwillen der Praxis motiviert sein könnte, die bisherigen Freiräume zugunsten notwendiger Veränderungen preiszugeben.

Besinnt man sich auf die grundlegende Zwecksetzung des Gesetzes, so verbinden sich hiermit zweifelsohne überaus bedeutsame Ziele: Es soll erstens vor allem das sog. biogenetische bzw. bioinformationelle Selbstbestimmungsrecht stärken und garantieren, zweitens nachdrücklich eine Diskriminierung von Menschen aufgrund ihres Erbmaterials ausschließen sowie drittens – z.T. zwecks verfahrensmäßiger Absicherung der beiden erstgenannten Aspekte, z.T. schlicht als Ausfluss allgemeiner arztrechtlicher Maximen[6] – die für „genetische Untersuchungen" erforderliche Sachkompetenz und Professionalität („Qualitätssicherung") gewährleisten. Mit dieser Zielsetzung und den daraus in den Einzelregelungen gezogenen Schlussfolgerungen verbindet der Gesetzgeber jenseits der Leitidee einer dem freien Belieben des einzelnen zugänglichen „Selbstbestimmung" offenbar auch eine damit nicht deckungsgleiche Vorstellung von einer „gerechten" und „guten Ord-

[4] Gesetz über genetische Untersuchungen bei Menschen (GenDG) v. 31.7.2009 (BGBl. I, S. 2529), siehe Anhang, S. 129 ff.; aus rechtlicher Sicht im Überblick: *Braun*, MDR 2010, 482 ff.; *Eberbach*, MedR 2010, 155 ff.; *Fenger*, GesR 2010, 57 ff.; *Genenger*, MedR 2011, 18 ff.; *Heyers*, MedR 2009, 507 ff.; vertiefend *Fenger*, in: Spickhoff (Hrsg.), Medizinrecht, 2011, GenDG; *Stockter*, in: Prütting (Hrsg.), Fachanwaltskommentar Medizinrecht, 2. Aufl. 2011, GenGD.

[5] So insbesondere die Stellungnahme der Deutschen Akademie der Naturforscher *Leopoldina* – Nationale Akademie der Wissenschaften: Prädiktive genetische Diagnostik als Instrument der Krankheitsprävention, November 2010, S. 60, abrufbar unter: http://www.leopoldina.org/filead min/user_upload/Politik/Empfehlungen/Nationale_Empfehlungen/Praed_gen_diagnostik_ stellungnahme_lang_DE.pdf [Zugriff am 22.6.2011].

[6] Zum arztrechtlichen (Fach-)Arztvorbehalt statt vieler *Deutsch/Spickhoff*, Medizinrecht, 6. Aufl. 2008, Rn. 36, 208 ff.

nung“[7] auf dem Gebiet der Gendiagnostik, wenn § 1 GenDG als normative Quelle nichts Geringeres als die Achtung und den Schutz der Menschenwürdegarantie anführt. Nur so erklären sich überhaupt die im Gesetz an verschiedener Stelle enthaltenen objektiv-rechtlichen Begrenzungen, sei es etwa die strenge Klausel des „minimal risk and minimal burden“ bei nicht eigennützigen genetischen Untersuchungen von Nichteinwilligungsfähigen (vgl. § 14 Abs. 2 Nr. 3, 4 GenDG)[8], das (freilich nicht sanktionsbewehrte) Verbot der vorgeburtlichen genetischen Diagnostik mit Blick auf sog. spätmanifestierende Erkrankungen (vgl. § 15 Abs. 2 GenDG) oder der Vorbehalt des therapeutischen bzw. prophylaktischen Eigennutzens für die Zulässigkeit genetischer Reihenuntersuchungen (vgl. § 16 Abs. 1 GenDG). Als Ausfluss der Menschenwürdegarantie darf Gendiagnostik nicht über die Köpfe der jeweils betroffenen Menschen hinweg, sondern nur mit deren aufgeklärter und reflektierter Zustimmung geschehen; trotz der durch sorgfältige Aufklärung und intensiver Beratung (vgl. §§ 9, 10 GenDG) erhöhten Chance individuell „guter“ Entscheidungen sollen Menschen aber mit Blick auf übergreifende Belange und Risiken (z.B. vor einer Implementierung genetischer Reihenuntersuchungen allein zur Beförderung der „Volksgesundheit“[9] oder vor einer genbasierten Selektion im Versicherungsbereich oder Arbeitsleben, vgl. §§ 18 ff. GenDG) nicht in alles ihnen Angesonnene einwilligen können. Das Ergebnis eines solchen, auf eine Mehrzahl werthaltiger Belange bezogenen Gesetzes muss notwendig ein Kompromiss sein, gerichtet auf einen verhältnismäßigen Ausgleich der divergierenden Interessen. In seiner Grundhaltung kann nicht ein allumfassendes Vertrauen in die soziale Kompetenz und Verantwortung sämtlicher Beteiligten die Maxime sein (sonst wäre es von vornherein verzichtbar)[10], sondern eine gehörige Portion Misstrauen dort, wo aller Erfahrung nach mit einer Missachtung berechtigter Belange oder dem Ausnutzen vorhandener sozialer Macht gerechnet werden muss.

In diesem Lichte erscheint es nur allzu verständlich, dass die Sorge vor einer sozialerheblichen Diskriminierung aufgrund der jeweils individuellen genetischen Ausstattung gleichsam das Gravitationszentrum des Gesetzes bildet. Das in § 4

[7] Zur bedeutsamen Differenz zwischen dem Postulat der „gerechten“ bzw. der „guten Ordnung“ näher *Duttge*, in: Baranzke/Duttge (Hrsg.), Würde und Autonomie als Leitprinzipien in den Lebenswissenschaften, 2011 [in Vorbereitung].

[8] Zu dieser auch im Arzneimittelrecht enthaltenen (vgl. § 41 Abs. 2) und generell für medizinische Forschung am Menschen durch das Zusatzprotokoll des Europarates geprägten Begrenzung näher *Duttge*, Deutsch-FS 2009, S. 119 ff. § 14 GenDG ist allerdings insofern nochmals strenger, als gar keine und nicht nur „geringfügige“ zusätzliche Belastungen toleriert werden sollen.

[9] Von der geschichtlich belasteten Terminologie abgesehen ist in der Strafrechtswissenschaft hochumstritten, ob es sich bei dem damit in Anspruch genommenen gesamtgesellschaftlichen Belang überhaupt um ein auf dem Boden der Grundrechte schutzwürdiges „Rechtsgut“ handelt, dazu näher *Roxin*, Strafrecht Allgemeiner Teil, Bd. I, 4. Aufl. 2006, § 2 Rn. 10, 34 ff., 46 mwNw.

[10] Treffend *Höffe*, Medizin ohne Ethik?, 2002, S. 14: „Wo Ethik blüht, steht es schlecht um die Sitten der Gesellschaft“; zum Verhältnis von Medizinrecht und -ethik siehe auch *Duttge*, Ethik in der Medizin 2006, 331 ff.

GenDG ausformulierte Verbot der nachteiligen Ungleichbehandlung ist zwar in seinem konkreten Anwendungsfeld (auch mittelbare „Benachteiligungen"?) und hinsichtlich seiner Durchschlagskraft (ausnahmsweise Rechtfertigung durch zwingende oder auch bloß „sachliche Gründe"?) nicht ohne Unsicherheit, in seinem grundsätzlichen Geltungsanspruch jedoch längst Teil des „europäischen Wertekonsenses" (vgl. Art. 21 der Europäischen Grundrechtscharta; Art. 11 der Biomedizinkonvention des Europarates). Über die damit implizit in Anspruch genommene Position des sog. „genetischen Exzeptionalismus"[11] herrscht jedoch zunehmend Streit und werden die hierfür angegebenen Gründe – das (angeblich stets) erhöhte prädiktive Potential, die zwingende Mitbetroffenheit genetisch Verwandter und die unveränderliche „Schicksalhaftigkeit" der jeweils eigenen Erbausstattung[12] – in ihrer Eigenart mit Nachdruck bezweifelt.[13] Doch selbst wenn es in medizinisch-biologischer Hinsicht tatsächlich an keiner Stelle eine solche „Besonderheit" im Sinne einer nicht nur graduellen, sondern qualitativen Differenz geben sollte, bleibt doch noch immer das für eine Rechtsordnung als Friedensordnung bedeutsame Faktum, dass den genetischen Daten gesamtgesellschaftlich geradezu augenfällig eine herausragende Bedeutung zugeschrieben wird. Geprägt vom Zeitgeist des „genomischen Zeitalters"[14] gelten dem heute wissenschaftlich „aufgeklärten Bürger" die „Gene" neben dem limbischen System[15] als derart persönlichkeits- und identitätsrelevant, dass sie sich in spezifischer Weise für soziale Differenzierungen und damit Diskriminierungen der genetisch „Invaliden"[16] eignen. Mit den Worten des Bonner Philosophen Ludger Honnefelder: „Kaum ein anderes Terrain der Wissenschaft ist so anfällig wie die Genetik für […] verdinglichende Engführungen oder gar weltanschauliche Globaldeutungen"[17]. In diesem Falle zählt es aber zu den legitimen Zwecksetzungen des Rechts, den erwartbaren negativen Folgewirkungen eines solchen kollektiven Glaubens rechtzeitig durch verhaltenssteuernde

---

[11] Profunder Überblick bei *Damm/König*, MedR 2008, 62 ff. mwNw., siehe den Gastbeitrag in diesem Band, S. 91 ff.

[12] Vgl. Gesetzesbegründung, BT-Drs. 16/10532, S. 1: „identitätsrelevant".

[13] In diesem Sinne schon die Kritik am Gesetzentwurf der Fraktion „Die Grünen/Bündnis 90" v. 3.11.2006 (BT-Drs. 3233), z.B. *Taupitz*, Schriftliche Stellungnahme, Ausschuss-Drs. 16(14)0288(22 A), abrufbar unter: http://webarchiv.bundestag.de/cgi/show.php?fileToLoad=1289&id=1134 [Zugriff am 1.7.2011]; siehe auch die Stellungnahme des *Nationalen Ethikrats*, Prädiktive Gesundheitsinformationen bei Einstellungsuntersuchungen, 2005, S. 61: kein „grundsätzlicher" Unterschied.

[14] *Cullen/Neumaier/Fuchs*, Ethik in der Medizin, online first™ v. 8.4.2011, DOI: 10.1007/s00481-011-0127-y.

[15] Zum neurowissenschaftlichen Reduktionismus statt vieler nur *Duttge*, in: ders. (Hrsg.), Das Ich und sein Gehirn, 2009, S. 13 ff.

[16] Dazu eindrucksvoll die cinematographische Veranschaulichung im Film „Gattaca" (*Andrew Niccol*, 1997). Zur Relevanz der „eugenischen Dimension" im Kontext des strafbaren Geschwisterinzests (§ 173 StGB) siehe näher *Duttge*, Roxin-II-FS 2011, Bd. 1, S. 227 ff.

[17] *Honnefelder*, Schreiber-FS 2003, S. 711, 713.

Instrumente mit unmittelbarem oder mittelbaren „Steuerungsanspruch“[18] entgegenzuwirken.

Die beiden weiteren das Gendiagnostikgesetz tragenden Eckpfeiler – „Selbstbestimmungsrecht“ und „Qualitätssicherung“ – sind nurmehr arzt- und medizinrechtliche Selbstverständlichkeiten: Jeder Patient bzw. Proband darf sich einer geplanten ärztlichen Intervention nach eigenem höchstpersönlichen Belieben verweigern, selbst wenn diese ärztlich-medizinisch noch so sehr als „vernünftig“ erscheint.[19] Im Umkehrschluss resultiert daraus das Erfordernis der (schriftlichen) Einwilligung (vgl. § 8 GenDG), deren Wirksamkeit nach den Grundsätzen des „informed consent“[20] die vorherige ärztliche Aufklärung (vgl. § 9 GenDG) und nach neuerer Erkenntnis – jedenfalls in komplexeren Problemlagen (z.B. auch im Schwangerschaftskonflikt, vgl. § 2a SchKG[21]) – darüber hinaus eine vertiefte Beratung voraussetzt (vgl. § 10 GenDG). Was dem Gesetzgeber allenfalls entgegenhalten werden könnte ist, dass er beim Ausbuchstabieren dieser Basiserfordernisse eine weitreichende Detailfreude an den Tag gelegt hat, insbesondere mit Blick auf die verlangten Bestandteile der ärztlichen Aufklärung (vgl. § 9 Abs. 2 Nrn. 1-6 GenDG). Der sich aus Sicht des Nichtjuristen aufdrängende Eindruck einer „Regulierungswut“ dürfte aber in der Sache nicht gerechtfertigt sein: Denn was der Gesetzgeber hier in die Form einer detailliert ausformulierten Auflistung gegossen hat, hätte ansonsten die höchstrichterliche Rechtsprechung nach dem Vorbild ihrer Judikatur zur allgemeinen arztrechtlichen Aufklärungspflicht wohl ebenso über kurz oder lang zum rechtlich Gesollten erklärt. Verglichen damit kommt der gesetzesförmlichen Ausformulierung ungeachtet aller fortbestehenden Konkretisierungsbedürftigkeit jedweder abstrakt-generellen Regelung[22] zweifelsohne der Vorzug größerer Transparenz und Rechtssicherheit zu. Gleiches gilt für die spezifisch datenschutz- und informationsrechtlichen Sicherungen (Recht auf Geheimhaltung bzw. auf Nichtwissen[23]) mit Blick auf die Kenntnisgabe bzw. Vernichtung der Untersuchungsergebnisse (§§ 8 Abs. 1 S. 2, 9 Abs. 2 Nr. 5, 11 Abs. 4, 12 Abs. 1 S. 2 GenDG) und die (nur durch eine Zustimmung des Betroffenen legitimierte) Verwendung der genetischen Proben (vgl. § 13 Abs. 1-3 GenDG). In diesem Rahmen weckt lediglich das Regelungsdefizit hinsichtlich der Verzichtbarkeit der

---

[18] Zum Anspruch des Rechts auf Verhaltenssteuerung grds. *Rehbinder*, Rechtssoziologie, 5. Aufl. 2003, § 6 II; *Rüthers*, Rechtstheorie, 4. Aufl. 2008, Rn. 78 ff.

[19] Dazu im Kontext der Therapiebegrenzung grdl. BGHSt 11, 111 ff. (selbst bei vitaler Indikation); siehe auch BVerfGE 52, 131, 171 ff.

[20] Grdl. *Beachamp/Childress*, Principles of Biomedical Ethics, 6. Aufl. 2009, S. 117 ff.

[21] Gesetz zur Vermeidung und Bewältigung von Schwangerschaftskonflikten (Schwangerschaftskonfliktgesetz) i.d.F. v. 26.8.2009 (BGBl. I, S. 2990); dazu näher *Duttge/Bernau* ZfL 2009, 42 ff.; *Hillenkamp*, Amelung-FS 2009, S. 425 ff.; *Kentenich/Vetter/Diedrich*, Frauenarzt 2009, 936 ff.; *Schumann*, Der Gynäkologe 2010, 537 ff.; *Schreiber,* Kreuzer-FS 2009, S. 747 ff.

[22] Dazu vertiefend *Engisch*, Die Idee der Konkretisierung in Recht und Rechtswissenschaft unserer Zeit, 1953.

[23] Zum „Recht auf Nichtwissen“ im Überblick *Duttge*, DuD 2010, 34 ff.

genetischen Aufklärung bzw. Beratung, da nur zu letztgenannter und allein in Bezug auf prädiktive genetische Daten unmissverständlich angeordnet (vgl. § 10 Abs. 2 S. 1 GenDG)[24], Kritik.

Unter dem Stichwort „Qualitätssicherung" benennt das Gesetz zwei Grundtypen, einmal bezogen auf die Einrichtung (Prozess- und Strukturqualität) sowie zum anderen bezogen auf jene Personen, die genetische Untersuchungen durchführen (Ergebnisqualität). Von seinem ursprünglichen Vorhaben, „aufgrund der Besonderheit genetischer Daten" sämtliche Einrichtungen (einschließlich der medizinischen Laboratorien) einer Akkreditierungspflicht zu unterwerfen,[25] hat der Gesetzgeber allerdings mit Rücksicht auf die in der öffentlichen Anhörung des Gesundheitsausschusses bezweifelte Sinnhaftigkeit[26] sowie unter Verweis auf eine evtl. Anwendbarkeit des MPG[27] abgesehen; § 5 GenDG beschränkt jenes formelle Erfordernis jetzt auf Abstammungsuntersuchungen i.S.d. § 17 GenDG, ungeachtet der in der Sache aber weiterhin geforderten Strukturanforderungen (qualifiziertes Personal, organisatorische und technische Voraussetzungen, interne und externe Qualitätssicherungsmaßnahmen). Mit Blick auf das personenbezogene Kompetenzerfordernis war und ist umstritten, ob der für prädiktive genetische Untersuchungen und für die Durchführung der genetischen Beratung vorgesehene Facharztvorbehalt, d.h. grundsätzlich begrenzt auf Fachärzte/Innen für Humangenetik (vgl. §§ 7, 10 GenDG), sachgerecht[28] und ggf. sogar um diagnostische genetische Untersuchungen (für die das Gesetz nur einen einfachen Arztvorbehalt vorsieht, vgl. § 7 Abs. 1 Hs. 1 GenDG) zu erweitern[29] oder bloß Ausdruck einer berufsbezogenen Interessenwahrung ist.[30] Umstritten ist dementsprechend auch die in § 7 Abs. 1 GenDG enthaltene Erweiterung um Ärzte/Innen mit Zusatzqualifikation, für die von Humangenetikern allgemein eine restriktive Handhabung angemahnt wird. Die zur Konkretisierung der Anforderungen berufene Gendiagnostik-

---

24 Zu den diagnostischen genetischen Daten deutet das Gesetz die Verzichtbarkeit lediglich an (vgl. § 10 Abs. 1 S. 1 u. 2 GenDG: „anbieten"); zur Aufklärung fehlt jedwede gesetzgeberische Klärung und es muss daher auf die allgemeinen arztrechtlichen Grundsätze zurückgegriffen werden, freilich mit der bekannten Unklarheit über die lebensweltlichen Anforderungen an einen wirksamen Aufklärungsverzicht (insbesondere: Erfordernis einer „Metaaufklärung"?), dazu vor allem *Schwill*, Aufklärungsverzicht und Patientenautonomie, 2007.

25 Vgl. BT-Drs. 16/10532, S. 9 und 24.

26 Vor allem *Propping*, Stellungnahme im Rahmen der Öffentlichen Anhörung des Gesundheitsausschusses des Deutschen Bundestages am 21.1.2009, Protokoll Nr. 16/105, S. 7, abrufbar unter: http://webarchiv.bundestag.de/cgi/show.php?fileToLoad=1289&id=1134 [Zugriff am 1.7.2011].

27 BT-Drs. 16/12713, S. 35.

28 In diesem Sinne vor allem die schriftliche Stellungnahme der Deutschen Gesellschaft für Humangenetik, Ausschuss-Drs. 16(14)0469(28), siehe Anhang, S. 167 ff.

29 So die schriftliche Stellungnahme der Bundesärztekammer, S. 7 f., s.a. Anhang, S. 176.

30 Für eine Einbeziehung von Fachärzten für Kinder- und Jugendmedizin die schriftliche Stellungnahme der Deutschen Gesellschaft für Kinder- und Jugendmedizin e.V., Ausschuss-Drs. 16(14)0469(10), abrufbar unter: http://webarchiv.bundestag.de/cgi/show.php?fileToLoad=1289&id=1134 [Zugriff am 1.7.2011].

Kommission (vgl. § 23 Abs. 2 Nr. 2a GenDG) hat kürzlich einen ersten Richtlinien-Entwurf vorgelegt, wonach hierfür mindestens 72 Fortbildungseinheiten sowie 10 praktische Übungen unter Supervision eines Facharztes für Humangenetik oder eines solchen mit der Zusatzbezeichnung „Medizinische Genetik" vonnöten, aber auch ausreichend sein sollen.[31]

Kritik aus rechtlicher Sicht erfahren derzeit vor allem drei Einzelregelungen des neuen Gesetzes: Erstens beschränkt § 12 Abs. 1 S. 4 GenDG die Verpflichtung zur Vernichtung der Untersuchungsergebnisse nach erfolgtem Widerruf auf die Situation, in der die Ergebnisse der betroffenen Person noch nicht bekannt gemacht worden sind. Mit anderen Worten muss sich diese also nach Durchführung der genetischen Untersuchung zwischen Kenntniserlangung und Vernichtung entscheiden, was die Wirkung des Widerrufs und mittelbar die freie Widerrufbarkeit einschränkt und daher mit dem sonst zugrunde gelegten Prinzip der „bioinformationellen Selbstbestimmung" kaum vereinbar sein dürfte.[32] Gleiches gilt zweitens für die in § 12 Abs. 1 S. 3 GenDG eingeräumte Befugnis der verantwortlichen ärztlichen Person (vgl. § 3 Nr. 5 GenDG), die nach Ablauf von zehn Jahren eigentlich vorgesehene Vernichtung der Untersuchungsergebnisse zu vermeiden, sofern aus ärztlicher Sicht dadurch „schutzwürdige Interessen der betroffenen Person" beeinträchtigt werden könnten. Auch hierfür enthalten Gesetzestext und Materialien weder eine Konkretisierung noch eine Begründung,[33] so dass zu erwarten steht, dass sich diese paternalistische, unverständlicherweise sogar auf jedwede Benachrichtigung der untersuchten Person verzichtende Regelung[34] mit Blick auf die ohnehin bestehende Reservehaltung der Humangenetik gegenüber der Zehnjahresfrist[35] in Widerspruch zur gesetzlichen Systematik und gesetzgeberischen Intention vom Ausnahme- zum Regelfall entwickeln dürfte.

Drittens kommt die gefundene Lösung der – zugegeben komplexen – Problematik des Informationskonflikts im Verhältnis zu den genetisch Verwandten eher einem Etikettenschwindel gleich: Das Gesetz sieht bekanntlich eine Art von dop-

---

31 Richtlinie der Gendiagnostik-Kommission (GEKO) über die Anforderungen an die Qualifikation zur und Inhalte der genetischen Beratung gem. § 23 Abs. 2 Nr. 2a und § 23 Abs. 2 Nr. 3 GenDG i.d.F. v. 28.1.2011, veröffentlicht am 7.2.2011, S. 11, abrufbar unter: http://www.rki.de/cln_116/nn_2046594/DE/Content/Institut/Kommissionen/GendiagnostikKommission/Richtlinien-Stellungnahme/RL-E__GenetischeBeratung,templateId=raw,property=publicationFile.pdf/RL-E_GenetischeBeratung.pdf [Zugriff am 1.7.2011].

32 Kritisch *Genenger*, NJW 2010, 113, 114 f. mit dem Vorschlag eines „mehrstufigen Einwilligungsverfahrens".

33 Vgl. BT-Drs. 16/10532, S. 29.

34 Auch hierzu mit Recht kritisch *Genenger*, NJW 2010, 113, 115.

35 Siehe dazu die schriftliche Stellungnahme der Deutschen Gesellschaft für Humangenetik unter Verweis auf die Relevanz der Analyseergebnisse „für mehrere Generationen" (siehe Anhang, S. 170); ebenso die Stellungnahme des Berufsverbandes Deutscher Humangenetiker e.V. v. 14.1.2009, Aussuss-Drs. 16(14)0469(27), abrufbar unter: http://webarchiv.bundestag.de/cgi/show.php?fileToLoad1289&id=1134 [Zugriff am 1.7.2011] sowie der Deutschen Akademie der Naturforscher *Leopoldina* (Fn. 5), S. 61.

pelter Empfehlung vor, sowohl gerichtet an die untersuchte Person hinsichtlich einer Weitergabe der Untersuchungsergebnisse an ihre Verwandten als auch – hierüber vermittelt – an diese, selbst eine humangenetische Beratung in Anspruch zu nehmen (§ 10 Abs. 3 S. 4 GenDG). Mit diesem Kompromiss soll ausweislich der Gesetzesbegründung dem informationellen Selbstbestimmungsrecht der untersuchten Person ebenso wie jenem der Verwandten – insoweit in Gestalt des Rechts auf Nichtwissen[36] – Rechnung getragen werden.[37] Bei Lichte betrachtet verfehlt das Gesetz aber beide Anliegen: Denn durch die „empfohlene" Informationsweitergabe gibt die untersuchte Person gerade preis, was sie womöglich lieber geheim gehalten wissen möchte; und für die Verwandten dürfte die Entscheidung, die „empfohlene" genetische Beratung in Anspruch zu nehmen, in Kenntnis eines bereits vorliegenden Untersuchungsbefundes wohl kaum mehr eine freiwillige sein. Was der gesetzlichen Regelung jedoch in Wahrheit zugrunde liegt, bleibt auf diese Weise gleichsam versteckt: Es ist das Bestreben, bei Vorliegen eines Befundes „mit Bedeutung für eine vermeidbare oder behandelbare Erkrankung oder gesundheitliche Störung" allen davon Betroffenen die Chance zu sichern, hiervon rechtzeitig Kenntnis zu erlangen. Mit dem Recht auf „informationelle Abgeschiedenheit"[38] bzw. Ungestörtheit kollidiert also der Fürsorgegedanke, der es nicht akzeptieren lässt, dass therapeutisch oder für die Lebensführung relevante Informationen ungenutzt und die Ärzte sehenden Auges untätig bleiben sollen. Wenn zur Vermeidung dieser wahrlich unbefriedigenden Situation aber dem Fürsorgegedanken der Vorrang eingeräumt wird, dann wäre es ehrlicher gewesen, dies der verantwortlichen ärztlichen Person auch offen zu gestatten und nicht von den Unsicherheiten einer Befolgung der ausgesprochenen „Empfehlung" abhängig zu machen.[39] Dies gilt um so mehr, als der sichtlich leitende Gedanke schlechterdings nicht trägt, dass durch solcherart „Privatisierung" der Informationsweitergabe ein Verstoß gegen das Recht auf Nichtwissen vermieden werden könne.[40] Wollte man diesem schutzwürdigen Interesse ernstlich Rechnung tragen, so müssten analog zur Problematik der sog. „Zufallsfunde"[41] die Verwandten schon vor Durchführung der genetischen Untersuchung danach befragt werden, ob sie im Falle ihrer Mitbetroffenheit ebenfalls Kenntnis erhalten wollen. Ein evtl. Geheimhaltungsbedürfnis der untersuchungswilligen Person wäre dann zwangsläufig als nachrangig anzusehen; umgekehrt stünde aber auch den Verwandten selbstredend kein Veto-Recht zu,

---

[36] Dazu wie insb. auch zur verfassungsrechtlichen Verankerung näher *Duttge*, DuD 2010, 34 ff.
[37] Vgl. BT-Drs. 16/10532, S. 29.
[38] *Taupitz*, Wiese-FS 1998, S. 583, 585.
[39] Deshalb konsequent – insbesondere mit Blick auf „gestörte familiäre Kommunikation" – für eine direkte Informationsbefugnis plädierend: *Heyers*, MedR 2009, 507, 509 f.
[40] Zum strukturell vergleichbaren Phänomen einer „Flucht ins Privatrecht" siehe am Beispiel sog. V-Personen näher *Duttge*, JZ 1996, 556 ff. mwNw.
[41] Dazu näher *Heinemann/Hoppe/Listl/Spickhoff/Elger*, Deutsches Ärzteblatt 104 (2007), A-1982 ff.

weil es jeder Person sonst verwehrt würde, von ihrem „Recht auf Wissen“ – bezogen auf die eigenen Dispositionen – Gebrauch zu machen.[42]

Aus humangenetischer Sicht werden insbesondere schädliche Folgen für das Neugeborenen-Screening befürchtet,[43] das ausweislich der Gesetzesbegründung zwar von der neuen Regelung des § 16 GenDG „unberührt“ bleiben soll,[44] ohne dass sich dies jedoch aus dem Gesetzestext auch nur andeutungsweise ergibt. Unverständlich ist, warum die vom Bundesrat angemahnte Klärung[45] gleichwohl unterblieben ist. Darüber hinaus sprechen die Materialien im Kontext „genetischer Reihenuntersuchungen“ (die „systematisch der gesamten Bevölkerung oder bestimmten Personengruppen […] angeboten werden, ohne dass bei der jeweils betroffenen Person notwendigerweise Grund zu der Annahme besteht, sie habe die [gesuchten] genetischen Eigenschaften“, § 3 Nr. 9 GenDG) missverständlich von einer „Überordnung“ des öffentlichen gegenüber dem „individuellen Interesse“[46], was gänzlich verdunkelt, dass die allgemeinen Regeln zu Aufklärung, Beratung und Einwilligung (§§ 8 ff. GenDG) gleichwohl Anwendung finden. Darauf hinzuweisen erscheint um so dringlicher, als das Neugeborenen-Screening allgemein als „erfolgreiches Vorbild“ für das Ziel einer „Krankheitsfrüherkennung durch prädiktive Diagnostik“ gilt, an dem sich „Reihenuntersuchungen auf andere genetische Krankheiten […] orientieren sollten“[47]. Bei ihm ist aber schon seit längerem auch bekannt, dass der formaliter bestehende Vorbehalt der Freiwilligkeit jedweder Teilnahme vom unbestreitbar hohen gesellschaftlichen Interesse an einer „lückenlosen Untersuchung aller Neugeborenen“[48] durchaus unterlaufen werden kann[49]. Im Lichte der alsbald zu erwartenden Ersetzung der bisher praktizierten Tandem-Massen-Spektrometrie durch ein genombasiertes Screening (etwa mittels DNA-Chiptechnologie) sowie der neueren Anstrengungen der sog. Public-Health-

[42] In diesem Sinne bereits *mein* Alternativvorschlag, schriftliche Stellungnahme zum Gesetzentwurf der Fraktion „Die Grünen/Bündnis 90“ v. 3.11.2006, BT-Drs. 3233, Ausschuss-Drs. 16(14)0288(37), abrufbar unter: http://webarchiv.bundestag.de/cgi/show.php?fileToLoad=1289&id=1134 [Zugriff am 1.7.2011].

[43] Z.B. Schriftliche Stellungnahme der Deutschen Gesellschaft für Kinder- und Jugendmedizin e.V. (Fn. 30) und des GKV-Spitzenverbandes, Ausschuss-Drs. 16(14)0469(6), abrufbar unter: http://webarchiv.bundestag.de/cgi/show.php?fileToLoad=1289&id=1134 [Zugriff am 1.7.2011].

[44] Vgl. BT-Drs. 16/10532, S. 33.

[45] Vgl. BT-Drs. 16/10532, Anlage 3, S. 48.

[46] Ebd.: „…Da bei genetischen Reihenuntersuchungen das öffentliche Interesse an der Untersuchung über das individuelle Interesse der untersuchten Personen gestellt wird…“.

[47] Empfehlung der Deutschen Akademie der Naturforscher *Leopoldina* (Fn. 5), S. VI, Ziff. 7.

[48] So die Beschreibung der Rechtswirklichkeit in der schriftliche Stellungnahme des Deutschen Hebammenverbandes e.V., Ausschuss-Drs. 16(14)0469(34), abrufbar unter: htp://webarchiv.bundestag.de/cgi/how.php?fileToLoad=1289&id=1134 [Zugriff am 1.7.2011].

[49] Siehe auch die Empfehlungen der Schweizerischen Akademie der Medizinischen Wissenschaften (SAMW), Schweizerische Ärztezeitung 2011, 267 ff. – Mit Recht deshalb die Geltung des Selbstbestimmungsrechts einschließlich des Rechts auf Nichtwissen auch im Kontext des Neugeborenen-Screenings betonend: *Schimmelpfennig-Schütte*, MedR 2003, 214 ff.

Forschung in Richtung einer Integration genombasierten Wissens („Public Health Genomics")[50] sollten die Gefahren für die individuelle Entscheidungsfreiheit, die den neueren Entwicklungen diametral entgegengesetzt ist, keinesfalls unterschätzt werden.[51] Im Übrigen bleibt zu überdenken, die Zulässigkeit genetischer Reihenuntersuchungen mit Blick auf die Einbeziehung gesunder Personen möglicherweise de lege ferenda zusätzlich von der Wahrung einer Eingriffsschwelle abhängig zu machen.[52]

Ein weiterer Kritikpunkt bildet – wie schon erwähnt – das strikte Verbot des § 15 Abs. 2 GenDG in Bezug auf solche Erkrankungen, „die nach dem allgemein anerkannten Stand der medizinischen Wissenschaft und Technik erst nach Vollendung des 18. Lebensjahres ausbrechen". In ihrer Stellungnahme vom November 2010 hat die Deutsche Akademie der Naturforscher Leopoldina diese Regelung als „nicht sinnvoll" bzw. gar als „unverständlich" bezeichnet, weil sich die Grenzziehung des Gesetzgebers für viele Krankheiten nicht zweifelsfrei zur Anwendung bringen lasse.[53] Das im Rahmen des Gesetzgebungsverfahrens erst spät entdeckte Anliegen, auch dem heranwachsenden Kind das Recht auf Nichtwissen zu garantieren,[54] verdient gewiss Beachtung; nur fragt sich, ob es dazu wirklich eines expliziten gesetzesförmlichen Verbots bedarf.[55] Von grundlegender Relevanz ist schließlich die gesetzliche Begriffsbildung, insbesondere die Kennzeichnung dessen, was überhaupt als – diagnostische bzw. prädiktive – „genetische Untersuchung" gelten soll: „Klare Definitionen und eine klare Abgrenzung der gesetzlichen Begriffe, an die das Gesetz Rechtsfolgen knüpft, sind die grundlegende Voraussetzung für das Verständnis der Regelungen einer so komplizierten Materie wie der genetischen Diagnostik"[56]. Dass diese selbstverständlichen Anforderungen durch § 3 Nr. 1-3 sowie Nr. 7a-d, 8a, b GenDG erfüllt sind, wird man jedoch beim

[50] Dazu im Überblick *Brand/Brand*, Bundesgesundheitsblatt – Gesundheitsforschung – Gesundheitsschutz 2007, 135 ff.

[51] Beachtenswert ist dabei auch, dass die Deutsche Gesellschaft für Humangenetik die Begrenzungen des § 16 GenDG in ihrer Stellungnahme abgelehnt und anstelle dessen dafür plädiert hat, dass hierfür „jeweils auf dem aktuellen Kenntnisstand von Wissenschaft, Technik und Medizin entschieden" werden sollte, Ausschuss-Drs. 16(14)0469(28), S. 3, abrufbar unter: http://webarchiv.bundestag.de/cgi/show.php?fileToLoad=1289&id=1134 [Zugriff am 1.7.2011].

[52] So der Vorschlag des GKV-Spitzenverbandes in seiner schriftlichen Stellungnahme anlässlich der Öffentlichen Anhörung des Gesundheitsausschusses v. 7.11.2007, Ausschuss-Drs. 16(14)0288(20), S. 4, abrufbar unter: http://webarchiv.bundestag.de/cgi/show.php?fileToLoad=1289&id=1134 [Zugriff am 1.7.2011]: „Screeninguntersuchungen dürfen nur mit einem geringfügigen bzw. gefahrlosen Eingriff verbunden sein und müssen über eine hohe Sensitivität und Spezifität verfügen".

[53] Stellungnahme der Deutschen Akademie der Naturforscher *Leopoldina* (Fn. 5), S. 63.

[54] Vgl. Beschlussempfehlung und Bericht des Gesundheitsausschusses, BT-Drs. 16/12713, S. 35 f.

[55] Zweifelnd *Henn*, Schriftliche Stellungnahme, Ausschuss-Drs. 16(14)0469(38), abrufbar unter: http://webarchiv.bundestag.de/cgi/show.php?fileToLoad=1289&id=1134 [Zugriff am 1.7.1011].

[56] *Riedel*, Schriftliche Stellungnahme, Ausschuss-Drs. 16(14)0469(32), S. 2, abrufbar unter: http://webarchiv.bundestag.de/cgi/show.php?fileToLoad=1289&id=1134 [Zugriff am 1.7.1011].

besten Willen nicht behaupten können.[57] Die Gendiagnostik-Kommission steht somit vor der gewiss nicht leichten Aufgabe, hier wie auch zu weiteren Fragen wenigstens nachträglich die nötigen Klärungen zu bewerkstelligen, ohne die an sie gerichteten Erwartungen zu enttäuschen. Man wird gespannt sein dürfen, ob das von ihr klugerweise gewählte Prozedere einer Art „Anhörungsverfahren"[58] die nötige Akzeptanz der erwarteten Richtlinien sicherzustellen und die Kontroversen im Spannungsfeld von Humangenetik und Medizinrecht hinreichend zu entschärfen vermag. Die nachfolgenden Beiträge dienen dazu, den dringlichen interdisziplinären Dialog zu befördern und zu befruchten.

---

57 Hierzu bereits eingehend *meine* schriftliche Stellungnahme, Ausschuss-Drs. 16(14)0469(42), abrufbar unter: http://webarchiv.bundestag.de/cgi/show.php?fileToLoad=1289&id=1134 [Zugriff am 1.7.1011].

58 Vgl. http://www.rki.de/cln_162/nn_1967698/DE/Content/Institut/Kommissionen/Gendiagnos tikKommission/GEKO__node.html?__nnn=true [Zugriff am 1.7.2011].

Auswirkungen des Gendiagnostikgesetzes auf die genetische Beratung

Professor Dr. med. Wolfram Henn

I. Konzepte genetischer Beratung

Genetische Beratung ist eine Sonderform der „sprechenden Medizin“, die sich in Deutschland seit den 1970er Jahren zu einem flächendeckenden Angebot der ärztlichen Versorgung entwickelt hat. Ihren Ursprung nahm sie aus der Notwendigkeit, die komplexen und klinisch tätige Ärzte oft fachlich überfordernden medizinisch-biologischen Zusammenhänge humangenetischer Labordiagnostik für die – hier oft als „Ratsuchende“ bezeichneten – Patienten mit genetischen Erkrankungen und ihre Angehörigen verständlich zu kommunizieren. Die dadurch vermittelte Sachkenntnis der Ratsuchenden wird nicht nur als medizinisch erforderliche Voraussetzung für die Umsetzung krankheitsbezogenen genetischen Wissens in sinnvolles Handeln betrachtet. Sie ist darüber hinaus auch ethische und rechtliche Voraussetzung für die zum *informed consent* zu genetischen Untersuchungen unabdingbare Entscheidungsautonomie sowie Ansatzpunkt für psychosoziale Bewältigungshilfen nach schwerwiegenden genetischen Diagnosen.

Was ist, was will genetische Beratung nach ihren medizinischen und ethischen Konzepten? Auch wenn Positionen des Exzeptionalismus,[1] nach denen genetische

[1] *Brändle/Reschke/Wolff*, Metaanalyse der Diskussion um den genetischen Exzeptionalismus, in: Schmidtke u.a. (Hrsg.), Gendiagnostik in Deutschland. Status quo und Problemerkundung, Berlin-Brandenburgische Akademie der Wissenschaften, 2007, S. 123-142.

Merkmale und Diagnosen sich fundamental von allen anderen medizinischen Informationen unterschieden, eher auf dem Rückzug sind, so ist doch schon auf pragmatischer Ebene festzuhalten, dass genetisch bedingte Erkrankungen gegenüber den allermeisten medizinischen Problemen gewisse Besonderheiten aufweisen. Zum einen besteht eine zeitliche Entkopplung zwischen genetischen Anlagen und ihren klinischen Effekten. Auch für genetisch bedingte Krankheiten, die sich erst im Lauf des postnatalen Lebens manifestieren, sind die zugrunde liegenden Dispositionen bereits mit der Zeugung vorhanden und prinzipiell zu jedem Zeitpunkt des Lebens feststellbar, auch wenn noch keine Symptome im Phänotyp erkennbar sind. Dies eröffnet Zeitfenster für pränatale oder prädiktive genetische Diagnostik. Zum zweiten besteht für die meisten genetischen Erkrankungen eine große Diskrepanz zwischen diagnostischen Möglichkeiten und sich daraus ableitenden therapeutischen Optionen, was genetische Diagnosen oft mit einer gewissen Schicksalhaftigkeit belädt. In ethischer Betrachtung führt das Fehlen unzweifelhaft hilfreicher Konsequenzen aus genetischen Diagnosen dazu, dass ein Mehr an Untersuchungen nicht in jedem Falle hilfreich ist und durchaus ein Verzicht auf eine technisch mögliche genetische Analyse dem Wohle des Patienten dienlich sein kann, was sich zum „Recht auf Nichtwissen“[2] ausgeformt hat. Zum dritten reichen genetische Informationen oft über die untersuchte Person selbst hinaus. Immer wieder macht die bei einer Person gestellte genetische Diagnose, beispielsweise einer erblichen Krebsdisposition, eine Risikokommunikation innerhalb der Familie notwendig, die keineswegs immer konfliktarm verläuft. Nicht zuletzt kommt gerade Dispositionen zu erst in der Zukunft drohenden Erkrankungen eine erhebliche ökonomische Bedeutung und daraus abgeleitet auch ein erhebliches Missbrauchspotential zu, vor allem in arbeits- und versicherungsmedizinischen Zusammenhängen.

Angesichts der besonderen Komplexität und Sensibilität der zu erörternden Inhalte muss die genetische Beratung im Kontext genetischer Diagnostik, im Vergleich zur ärztlichen Aufklärung auf anderen Gebieten, ein qualitativ und sicherlich nach dem Zeitaufwand besonders hohes Maß an Klientenzentrierung[3] herstellen. Genetik für Nicht-Genetiker – das ist der Kern der genetischen Beratung, und bezüglich dessen, was sie erreichen will, steht sie auf drei Säulen:

Medizinisch muss auf Faktenebene eine individuelle Indikationsstellung erreicht werden: Um welche Krankheit geht es, was bedeutet diese Krankheit für diesen Ratsuchenden, wie groß sind die objektiven Risiken und wie die Handlungsoptionen für ihn und seine Angehörigen im individuellen Lebenszusammenhang? Es muss, was mitunter keineswegs einfach ist, eine Diagnostik organisiert und dazu zunächst eruiert werden: Ist die vom Ratsuchenden gewünschte Unter-

---

[2] *Andorno*, The right not to know: an autonomy based approach, Journal of Medical Ethics 2004, S. 435-439.

[3] *Rogers*, Therapeut und Klient. Grundlagen der Gesprächspsychotherapie, 18. Aufl. 2004.

suchung überhaupt technisch möglich und verfügbar? Wenn schließlich die Untersuchung abgeschlossen ist, müssen ihre Ergebnisse dem Ratsuchenden dann im Lichte seiner individuellen Problematik erläutert werden.

Auf der rechtlichen Ebene stellt die genetische Beratung das erforderliche Maß an Aufklärung bezüglich der Optionen genetischer Diagnostik und deren Konsequenzen sicher, das für eine wirksame Einwilligung erforderlich ist. Wie bei jedem informed consent zu medizinischen Maßnahmen muss auch hier durch den Berater die Einwilligungsfähigkeit des Ratsuchenden nicht nur formal, sondern auch inhaltlich eingeschätzt und Duktus wie Inhalte der Aufklärung der allgemeinen intellektuellen und gegebenenfalls einer situativ beeinträchtigten Aufnahmekapazität angepasst werden. Hier sind mitunter Abstriche am Detailreichtum der Beratungsinhalte notwendig, um das Gesamtverständnis nicht zu beeinträchtigen. Letztlich muss erreicht werden, dass die zu einer genetischen Diagnostik eingeholte Unterschrift unter der Einverständniserklärung faktisch und nicht bloß formal dokumentiert, dass „Wesen, Bedeutung und Tragweite“ der Maßnahme verstanden worden sind. Zugleich muss auch die Möglichkeit eines informed dissent, die sich aus dem Konzept des Rechtes auf Nichtwissen ableitet, erörtert und in ihren Konsequenzen dargestellt werden.

Nicht zuletzt hat genetische Beratung auch eine psychosoziale Dimension, die in den Kontexten pränataler und prädiktiver Diagnostik am deutlichsten wird: Ist es, über medizinische Prävention hinaus, für die Lebensgestaltung der werdenden Eltern eines möglicherweise genetisch bedingt behinderten Kindes oder eines jungen Erwachsenen, der von einem vielleicht künftig eintretenden neurodegenerativen Erbleiden bedroht ist, wirklich hilfreich, das technisch gewinnbare Wissen hierüber tatsächlich abzurufen? Wenn die Entscheidung für die Inanspruchnahme einer pränatalen oder prädiktiven Diagnostik gefallen ist, beginnt eine mitunter Monate dauernde, emotional kräftezehrende Wartezeit auf das Ergebnis der Untersuchung, die zumindest das Angebot einer psychotherapeutischen Begleitung sinnvoll macht. Dies gilt umso mehr für die Hilfe bei der Bewältigung der schließlich als unumkehrbares Wissen vorliegenden genetischen Diagnose, wobei erfahrungsgemäß sogar objektiv günstige Resultate mit einem Risikoausschluss durchaus therapiebedürftige Entlastungsdepressionen nach sich ziehen können.

Das hier umrissene Konzept der in einen kontinuierlichen interdisziplinären Beratungsprozess eingebetteten genetischen Diagnostik[4] existierte als Desiderat der Humangenetiker bereits lange vor dem fast zehn Jahre dauernden legislativen Prozess, der 2009 zur Verabschiedung des Gendiagnostikgesetzes führte.[5] Es ging und geht um die Umsetzung der vier ethischen Grundprinzipien genetischer Beratung und Diagnostik.

---

[4] *Mahowald/Verp/Anderson*, Genetic counselling: clinical and ethical challenges, Annual Reviews of Genetics 1998, S. 547-559.

[5] *Berufsverband Medizinische Genetik e.V.*, Grundsätze genetischer Beratung, Medizinische Genetik 1990, Heft 4, S. 5.

- *Freiwilligkeit*: Niemand darf gezwungen werden, genetische Untersuchungen in Anspruch zu nehmen – selbst dann nicht, wenn der Verzicht darauf nach üblichen medizinischen Kriterien unklug ist.
- *Individualität*: Es gibt, innerhalb des Rahmens des wissenschaftlich Seriösen, keine allgemeingültigen Maßstäbe dafür, welche genetischen Untersuchungen sinnvoll sind und welche nicht, sondern darüber kann nur vor dem Hintergrund des persönlichen Lebenskontextes der Ratsuchenden entschieden werden.
- *Nicht-Direktivität*: Der genetische Berater soll nicht versuchen, die Entscheidungen der Ratsuchenden in die von ihm selbst präferierte Richtung zu lenken, sondern ihnen vielmehr möglichst wertungsneutral die Grundlagen für eine eigenständige Entscheidung liefern.[6]
- *Vertraulichkeit*: Aufgrund ihres emotionalen Belastungspotenzials, ihrer prädiktiven und ihrer transindividuellen Bedeutung sind genetische Daten besonders sensibel und bedürfen sehr restriktiver Schutzmaßnahmen.

Aus diesen ethischen Desideraten leitete sich das über viele Jahre durch die Humangenetiker in die Öffentlichkeit getragene Postulat ab, dass jede genetische Diagnostik zumindest mit dem Angebot einer genetischen Beratung verbunden sein solle, und ebenso der Wunsch nach einer gesetzlichen Absicherung dieser Option.[7]

II. Die Rolle der genetischen Beratung im Gendiagnostikgesetz

Nach einer langen, von vielen politischen Wechseln verzögerten Vorgeschichte wurde in den letzten Regierungsmonaten der damaligen Großen Koalition 2009 dann endlich das Gendiagnostikgesetz[8] verabschiedet, das in seinen für die genetische Beratung relevanten Aspekten einen breiten parteiübergreifenden Konsens widerspiegelte. Tatsächlich unterscheidet sich hierin das jetzt geltende GenDG kaum von einem vorangegangenen Gesetzentwurf von Bündnis 90/Grüne aus dem Jahr 2006.[9] Schon im § 1 GenDG werden die eingangs angeführten zentralen ethischen Desiderate aufgenommen, mit einem besonderen Akzent auf Datenschutz und Missbrauchsprävention. Als Zweck des Gesetzes wird angeführt, eine „Benachteiligung aufgrund genetischer Eigenschaften verhindern", also der genetischen Diskriminierung[10] entgegenwirken zu wollen, um das Recht auf informationelle Selbstbestimmung in diesem speziellen Kontext zu wahren.

[6] *Clarke*, Is nondirective genetic counselling possible?, The Lancet 1991, S. 998-1001.
[7] *Henn/Schindelhauer-Deutscher*, Risikokommunikation in der genetischen Beratung: Erfordernisse und Probleme, Bundesgesundheitsblatt 2007, S. 174-180.
[8] Gesetz über genetische Untersuchungen bei Menschen vom 31. Juli 2009 (BGBl. I S. 2529, 3672).
[9] BT-Drs. 16/3233.
[10] *Lemke*, Polizei der Gene. Formen und Felder genetischer Diskriminierung, 2006.

Bereits hinsichtlich der formalen Anforderungen an den informed consent weist der Gesetzgeber genetischen Untersuchungen eine Sonderstellung in der medizinischen Labordiagnostik zu, indem er ausnahmslos eine schriftliche Einwilligungserklärung fordert (§ 8 Abs. 1 GenDG). Aus den Vorschriften zum Umgang mit Proben und Befunden, so zur Probenvernichtung oder der Kenntnisnahme von Zufallsbefunden, ergibt sich eine ganze Reihe von explizit abgeforderten Detailentscheidungen der zu untersuchenden Person, die schon für sich allein ein für Labordiagnostik sonst unübliches Maß an Erklärungsbedarf für den Akt der Einwilligung mit sich bringen. Dies gilt auch für „banale“, hunderttausendfach in der klinischen Standarddiagnostik durchgeführte und früher wohl weithin gar nicht als „Gentest“ wahrgenommene Analysen wie die auf Faktor-V-Leiden im Rahmen der Thrombophilie-Abklärung durch Gynäkologen oder Internisten. Mithin hat nicht nur für Humangenetiker, sondern für die meisten klinisch tätigen Ärzte die für genetische Untersuchungen in ihrem Fachgebiet durchzuführende Aufklärung einige neue Aspekte und neue Erfordernisse gewonnen, die den für derlei früher üblichen Zeitaufwand erheblich ausdehnen. Es mag wohl sein, dass vielfach dieser „Papierkram“ im Einvernehmen von Hausarzt und Patient mit einer gewissen Nonchalance erledigt wird. Seit dem Inkrafttreten des GenDG kommt es aber auch vermehrt vor, dass Patienten von ihrem Hausarzt zur genetischen Beratung überwiesen werden, weil sich dieser nach dem Download der Einverständniserklärung eines humangenetischen Einsendelabors von deren Komplexität überfordert fühlt, wohl auch aus Sorge vor haftungsrechtlichen Konsequenzen möglicher Fehler.

Weiterhin muss der betroffenen Person nach der Aufklärung eine angemessene Bedenkzeit eingeräumt werden (§ 9 Abs. 1 GenDG), auch wenn diese wohl nur in Ausnahmefällen dazu führt, dass dadurch ein zusätzlicher Arzttermin vereinbart wird. Dennoch muss sich jeder klinisch tätige Arzt, der genetische Untersuchungen veranlasst, darauf einstellen, dass ihm seine Patientin sagen kann: „So, jetzt gehe ich mal nach Hause, denke über den Gentest nach und komme in 14 Tagen wieder.“ Zudem besteht eine Dokumentationspflicht über die Inhalte der Aufklärung, ohne dass diese im Gesetzestext konkretisiert wird (§ 9 Abs. 3 GenDG). Es ist zu vermuten, dass es gerade hier in der Realität sehr große Defizite geben wird, die dann möglicherweise zu richterrechtlichen Klärungen des erforderlichen Umfangs der Dokumentation führen werden.

Über diese formalen Anforderungen hinaus enthält das Gesetz eine ganze Reihe von durchaus interpretationsbedürftigen inhaltlichen Erfordernissen für die ärztliche Aufklärung vor jedweder genetischen Untersuchung. Allein die Erörterung von „Zweck, Art, Umfang und Aussagekraft“ der Untersuchung (§ 9 Abs. 2 Nr. 1 GenDG) lässt sich zweifellos nicht nahtlos in die Minutentaktung üblicher ärztlicher Sprechstunden einpassen, zumal dann, wenn es zu Rückfragen durch den Patienten kommt. Nach der Intention des Gesetzgebers dient die erweiterte ärztliche Aufklärungspflicht vor allem dem Recht der betroffenen Personen auf Nichtwissen, das sich in ethischer Betrachtung natürlich nur dann realisieren lässt, wenn

ein entsprechendes Verständnisniveau gegeben ist – also wenn der Patient tatsächlich weiß, worauf er sich mit der genetischen Diagnostik oder dem bewussten Verzicht darauf einlassen würde.

Eine Ebene über dieser allgemeinen ärztlichen Aufklärung vor genetischen Untersuchungen ist vom Gesetzgeber die genetische Beratung gestellt worden, die sowohl in ihren Inhalten als auch in der dafür erforderlichen Qualifikation des Arztes eine Sonderstellung in der Aufklärung zu medizinischen Laboruntersuchungen einnimmt. Nach § 10 GenDG soll bei einer diagnostischen, also an einem klinisch von einer möglicherweise genetisch bedingten Symptomatik betroffenen Menschen durchgeführten genetischen Untersuchung lediglich erst nach Vorliegen des Ergebnisses eine genetische Beratung durch einen qualifizierten Arzt[11] angeboten werden. Falls eine Erkrankung festgestellt worden ist, die – angesichts der Fülle nicht-kurativer Optionen von Psychotherapie bis Palliativmedizin ein sehr ärgerlicher Begriff – „nicht behandelbar" ist, muss eine genetische Beratung angeboten werden. Im Zusammenhang mit prädiktiven und den ihnen hinsichtlich des geforderten Beratungsniveaus gleichgestellten pränatalen genetischen Untersuchungen verlangt das Gesetz in der von humangenetischer Seite schon lange propagierten dreischrittigen Vorgehensweise, vor und nach der genetischen Untersuchung verpflichtend eine genetische Beratung durchzuführen. Auch hier wird eine angemessene Bedenkzeit zwischen Beratungsgespräch und Untersuchung gefordert, ohne dass Fristen konkretisiert werden.

Zum Gegenstand der genetischen Beratung hat der Gesetzgeber einen Katalog von Inhalten formuliert. Dieser macht deutlich, dass die genetische Beratung nochmals erheblich über die allgemeine ärztliche Beratung hinausgeht, indem nämlich jenseits der medizinischen Fragen auch psychische und soziale Aspekte im Zusammenhang mit einer Vornahme oder Nichtvornahme der genetischen Untersuchung eingehend zu erörtern sind (§ 10 Abs. 3 GenDG). Schon der Begriff „eingehend" stellt klar, dass eine gesetzeskonforme genetische Beratung einen erheblichen Zeitaufwand erfordert. Da sprechende Medizin ihrem Wesen nach nur begrenzt rationalisierbar ist, leitet sich aus den inhaltlichen Anforderungen an die genetische Beratung und ihre Dokumentation die Notwendigkeit einer massiven Erweiterung der personellen Kapazitäten für die genetische Beratung ab.

Der weitaus größte Bedarfsschub ergibt sich aber durch die Ausweitung der Definition pränataler genetischer Diagnostik, entgegen der sonstigen auf Laboruntersuchungen zentrierten Begriffsdefinitionen, auch auf pränatale Risikoabklärungen wie Ersttrimester-Serumscreening oder Ultraschalluntersuchungen der Nackenfalte. Das GenDG sieht auch hier eine verpflichtende genetische Beratung vor und nach jedem solchen Suchtest vor, und hier bewegen wir uns quantitativ im Maßstab Hunderttausender solcher Untersuchungen jährlich in Deutschland. Der Verzicht hierauf soll nur in Ausnahmefällen mit einer expliziten schriftlichen Er-

[11] Die Bezeichnung „Arzt" steht in diesem Text vereinfachend für beide Geschlechter.

klärung der Schwangeren möglich sein, womit durchaus vorausschauend dem befürchteten Reflex von Frauenärzten entgegengewirkt wird, sich dieser Pflicht per routinemäßigem Opt-Out-Ankreuzkästchen auf dem Einverständnisbogen zu entledigen. Zudem will das GenDG nur solchen Nicht-Humangenetikern genetische Beratung erlauben, die sich dazu fachlich qualifiziert haben: Mit Wirkung ab dem 1. Februar 2012 sieht es einen, durch die Gendiagnostik-Kommission auf Richtlinienebene genauer zu gestaltenden, Qualifikationsvorbehalt zur genetischen Beratung für diejenigen Ärzte vor, die nicht zur zahlenmäßig kleinen Gruppe der Fachärzte für Humangenetik bzw. der Träger der Zusatzbezeichnung „Medizinische Genetik" zählen (vgl. § 27 Abs. 4 GenDG).

Zur prädiktiven Diagnostik hat der Gesetzgeber bereits im Begründungstext des Gesetzesentwurfes versucht, eine gewisse quantitative Eingrenzung des Beratungsbedarfs zu leisten, indem zwischen „prädiktiv-deterministischer" und „prädiktiv-probabilistischer" genetischer Diagnostik unterschieden wird.[12] Unter prädiktiv-deterministischen Untersuchungen, für die als Beispiel die Diagnostik auf Chorea Huntington angeführt wird, werden diejenigen verstanden, bei denen die genetische Diagnose auf eine mehr oder weniger unausweichliche künftige Manifestation der entsprechenden Krankheit hinweist. Demgegenüber seien die prädiktiv-probabilistischen Untersuchungen – die in praxi viel häufiger durchgeführt werden – auf genetische Veränderungen gerichtet, die einen nur geringen Vorhersagewert bezüglich damit assoziierter Krankheiten haben. Hiervon ausgehend wird für die „harte" deterministische prädiktive Diagnostik eine genetische Beratungspflicht postuliert, nicht aber für die „weiche" probabilistische. Allerdings hält diese durchaus plausibel klingende Differenzierung der Komplexität realer Fragestellungen nicht stand.

Dazu ein Beispiel: Wenn in einer Familie mit Brustkrebshäufung bei einer erkrankten Indexperson eine BRCA2-Genmutation nachgewiesen worden ist, liegt die lebenslange Wahrscheinlichkeit einer Brustkrebs-Erkrankung für ihre klinisch (noch) gesunde Tochter in der Größenordnung von 80 %, falls sie die Mutation geerbt hat. Zweifellos liegt bei einer prädiktiven Abklärung dieser Wert im Bereich dessen, was als deterministische und damit beratungspflichtige Diagnose verstanden wird. Ein Bruder dieser Frau, der aufgrund der geschlechtsunabhängigen Vererbungsweise von BRCA2-Mutationen mit genau derselben rechnerischen Wahrscheinlichkeit Mutationsträger ist, hat in diesem Falle aber ein Brustkrebs-Risiko von allenfalls 8 %, weil Männer nun einmal weniger entartungsgefährdete Brustdrüsenzellen besitzen als Frauen. Dieser Wert kann wohl eher im probabilistischen und damit nicht beratungspflichtigen Bereich angesiedelt werden. Ist es aber praktikabel, innerhalb der gleichen Familie für die gleiche Diagnostik angesichts unterschiedlicher individueller Manifestationswahrscheinlichkeiten unterschiedliche

[12] BT-Drs. 16/10532, S. 22.

Standards von Beratungspflicht anzusetzen? Sicherlich nicht – es muss vielmehr der Grundsatz gelten: „In dubio pro consultatione".

Wie wird sich von all diesen Weiterungen ausgehend der Bedarf an genetischer Beratung entwickeln? Zweifellos steigt er an, und dies ist an den genetischen Beratungsstellen schon in den ersten Monaten seit dem Inkrafttreten des GenDG deutlich spürbar geworden. Es gilt für diagnostische, also an manifest kranken Menschen durchgeführte genetische Untersuchungen eine erweiterte allgemeine ärztliche Aufklärungs- und Dokumentationspflicht sowie das Erfordernis, eine genetische Beratung nach Vorliegen des Ergebnisses anzubieten. Dies führt dazu, dass auch außerhalb der mit Beratungspflicht versehenen genetischen Diagnostik die Option genetischer Beratung vermehrt thematisiert und davon ausgehend auch vermehrt in Anspruch genommen wird. Bei den prädiktiven und insbesondere den sehr zahlreichen pränatalen genetischen Untersuchungen haben wir die genetische Pflichtberatung vor und nach der Diagnostik, sogar im Zusammenhang mit pränatalem Screening auf Ultraschallebene. Daraus resultiert ein weiterer Bedarfsschub. Um diesen neuen Erfordernissen Rechnung tragen zu können, führt kein Weg daran vorbei, dass in Deutschland binnen sehr kurzer Zeit die vorhandenen genetischen Beratungskapazitäten erheblich ausgeweitet werden müssen, aber nach dem Willen des Gesetzgebers ohne Abstriche an der Beratungsqualität.

III. Wege zur Umsetzung der neuen Anforderungen

Wie kann das praktisch umgesetzt werden? Diese Aufgabe hat der Gesetzgeber der eigens hierzu eingerichteten interdisziplinären Gendiagnostik-Kommission zugewiesen. Die GEKO muss nun, sozusagen vom bereits fahrenden Zug der geltenden Vorschriften aus, die neuen qualitativen und quantitativen Anforderungen nicht nur formaliter, sondern auch inhaltlich mit Leben erfüllen. Nach § 23 Abs. 2 GenDG hat die Gendiagnostik-Kommission in Richtlinien festzulegen, welche inhaltlichen Anforderungen an die genetische Beratung zu stellen sind und wie die Qualifikation dafür zu erfolgen hat. Daraus leitet sich eigentlich auch die Notwendigkeit ab, über Qualitäts- und Qualifikationsanforderungen hinaus auch eine Qualitätssicherung zu definieren, aber im Gesetz sind für genetische Beratung, anders als für genetische Laboranalysen (§ 23 Abs. 4 GenDG), keine externen Qualitätssicherungsmaßnahmen vorgesehen. Hier gilt es also, eine Gesetzeslücke zu schließen.

Bislang war die genetische Beratung als nach EBM und GOÄ abrechenbare Leistung die Domäne der Fachärzte für Humangenetik und einer kleinen Zahl von Fachärzten anderer Disziplinen mit der Zusatzbezeichnung „Medizinische Genetik", die schon seit einigen Jahren nicht mehr neu verliehen wird. Es kann hier also nur auf einen recht geringen personellen Bestand an bereits durch eine Weiterbildung voll qualifizierten Ärzten zurückgegriffen werden. Angesichts der langen Vorlaufzeit fachärztlicher Weiterbildungen und der geringen Zahl an Weiterbil-

dungsstellen an humangenetischen Einrichtungen lässt sich auf diesem Wege, der qualitativ zweifelsohne die besten Resultate verspräche, nicht entfernt der sich rasch entwickelnde, eigentlich schon bestehende Mehrbedarf an genetischen Beratern decken.

Dieses Problems war sich der Gesetzgeber durchaus bewusst, was ihn dazu bewogen hat, tief in das ärztliche Berufsrecht einzugreifen und der GEKO anheim zu stellen, Qualifikationsmöglichkeiten von Ärzten zu genetischen Beratern außerhalb der Weiterbildungsordnungen einzurichten – sehr zum Missfallen der Bundesärztekammer.[13] Ausgehend von der schon bestehenden Ausweitung von Beratungspflichten und Beratungsempfehlungen muss die GEKO Wege finden, binnen kurzer Zeit Nicht-Humangenetiker in die genetische Beratung einzubinden und sie dafür mit entsprechenden Kompetenzen auszustatten. Das Gendiagnostikgesetz gibt lediglich vor, dass eine genetische Beratung nur durch Ärztinnen oder Ärzte, die sich speziell dafür qualifiziert haben, vorgenommen werden darf, und dass im Anschluss an eine knapp bemessene Übergangsperiode bis zum 1. Februar 2012 genetische Beratungen nur noch durch qualifizierte Ärzte innerhalb deren jeweiliger Fachgebiete erfolgen dürfen (§ 7 Abs. 3 und § 27 Abs. 4 GenDG). Schon angesichts der Frist kommt als Lösung eine klassische ärztliche Weiterbildung nicht in Betracht; aber auch eine Fortbildung für eine Vielzahl von Ärzten innerhalb weniger Monate zu etablieren – allein für pränataldiagnostisch tätige Frauenärzte geht es akut um mehrere hundert –, gleicht der Quadratur des Kreises. Abstriche, zumindest Abstufungen erscheinen unausweichlich. Bei den Fortbildungen für Nicht-Humangenetiker zu genetischen Beratern müssen klinisch-fachärztliche und humangenetische Kompetenzen zusammengeführt werden. Es muss, alles andere wäre unrealistisch, eine berufsbegleitende Durchführbarkeit gewährleistet sein. Die Fortbildung muss theoretische und praktische Elemente miteinander kombinieren und mit einer Lernerfolgskontrolle abgeschlossen werden.

Im Februar 2011 hat nun die GEKO ihren Entwurf für eine Richtlinie zur genetischen Beratung[14] vorgelegt, der – dies meine persönliche Meinung als Facharzt für Humangenetik – zwar bei weitem nicht das Wünschenswerte widerspiegelt, sich aber redlich um das Machbare bemüht. Darin werden die gesetzlichen Vorgaben für die Beratungsinhalte in durchaus praxisnaher Weise auf bestimmte Fragestellungen bezogen präzisiert. So wird beispielsweise die in § 10 Abs. 3 GenDG genannte Möglichkeit, dass zu genetischen Beratungen „weitere sachverständige Personen mitberatend hinzugezogen werden können", im Kontext prädiktiver Diagnostik zu „Unterstützungsangeboten z.B. durch Psychologen oder Psychotherapeuten" (GEKO-RL, VI.2.) konkretisiert. Folgenreicher, insbesondere für die

---

[13] *Bundesärztekammer*, Vorläufige Stellungnahme zum Regierungsentwurf eines Gesetzes über genetische Untersuchungen am Menschen vom 12. Dezember 2008, www.baek.de [Zugriff am 24.6.2011].

[14] *Gendiagnostik-Kommission*, Entwurf der Richtlinie der GEKO über die Anforderungen an die Qualifikation zur und Inhalte der genetischen Beratung gemäß § 23 Abs. 2 Nr. 2a und § 23 Abs. 2 Nr. 3 GenDG vom 21.02.2011, www.rki.de [Zugriff am 24.6.2011].

künftige personelle Gestaltung genetischer Beratung in Deutschland – und dem Vernehmen nach auch durch eine hohe Diskussionsintensität im Umfeld der GEKO gekennzeichnet – sind die Festlegungen zur fachgebundenen Qualifikation von Nicht-Humangenetikern zur genetischen Beratung (GEKO-RL, VII.). Darin werden zunächst die Fortbildungsinhalte aufgegliedert in einen Basisteil zu genetischen und methodischen Grundlagen, einen Teil zu psychosozialen und ethischen Aspekten sowie einen fachspezifischen Teil. Strukturiert wird die Fortbildung in theoretische Fortbildungseinheiten, praktische Übungen im Sinne von Beratungen zu Beispielfällen unter Supervision eines Humangenetikers und eine Erfolgskontrolle, die von den Ländern zu gestalten ist. Für die theoretischen Fortbildungseinheiten ist ausdrücklich der Einsatz CME-zertifizierter Lernmodule möglich. Der hinsichtlich der Fortbildungskapazitäten wichtigste, und angesichts der hohen Zahl „durchzuschleusender" Gynäkologen wohl auch unvermeidliche, Schritt ist die Differenzierung des Umfangs der Fortbildung zwischen derjenigen, die sich auf die alle fachbezogenen Fragestellungen umfassende genetische Beratung bezieht und derjenigen zur sozusagen „kleinen" genetischen Beratung bei vorgeburtlichen Risikoabklärungen. Erstere umfasst 72 Fortbildungseinheiten und 10 praktische Übungen, letztere hingegen nur 8 Fortbildungseinheiten und 5 praktische Übungen.

Als Übergangsregel wird festgelegt, dass Fachärzte mit mindestens 5 weiteren Berufsjahren ohne Teilnahme an Fortbildungseinheiten oder praktischen Übungen unmittelbar an der Lernerfolgskontrolle teilnehmen können. Diese Anciennitätsklausel mag die Fortbildungsveranstaltungen entlasten; ob sie der Qualität dienlich ist, darf bezweifelt werden – erfahrungsgemäß haben mitunter gerade ältere Ärzte, denen weder in ihrem Studium noch in ihrer lange zurückliegenden Weiterbildung moderne Humangenetik vermittelt wurde, ein eher gering entwickeltes Problembewusstsein. Langfristig, so die GEKO, sollen die aktuell per Fortbildung zu vermittelnden Inhalte in die Weiterbildungsordnungen der nicht-humangenetischen Facharztdisziplinen eingebaut werden. Das wiederum weckt unter Humangenetikern die Sorge, ihr früheres Alleinstellungsmerkmal „Genetische Beratung" könnte mit der Zeit von anderen Fächern absorbiert werden. Kritisch bleibt in der Übergangsphase bis 2012, in der jeder Arzt genetische Beratungen durchführen darf, deren haftungsrechtliche Einordnung. Ein Gynäkologe, der gegenwärtig genetische Beratungen durchführt, bewegt sich auf sehr dünnem Eis, wenn ihm Fehler unterlaufen, weil sein Haftpflichtversicherungsvertrag mit Sicherheit keine genetischen Beratungen umfasst.

Eine längerfristig, auch für den Erhalt der Humangenetik als Facharztdisziplin, bedeutsame Frage ist ebenfalls noch unbeantwortet: Wie soll der Kompetenzabstand der Fachärzte für Humangenetik zu den fortgebildeten Nicht-Humangenetikern aussehen? Wie groß soll – und die Antwort hierauf wird sicherlich auch eine steuernde Funktion ausüben – der Abstand zwischen den Abrechnungsziffern für genetische Beratungen durch Humangenetiker und den noch zu generierenden Ziffern für solche durch fortgebildete Nicht-Humangenetiker sein?

Weiter: Wie sollen inhaltlich die fachbezogenen Fragestellungen für genetische Beratung eingegrenzt werden? Beispielsweise könnte sich ein Gynäkologe, der zur genetischen Beratung in der Gynäkologie durch seine kurze Fortbildung qualifiziert würde, dazu bemüßigt fühlen, genetische Beratungen auch zu so komplexen Themen wie prädiktiver Diagnostik bei familiärem Brustkrebs durchzuführen. Dafür, da sind sich die Humangenetiker einig, bedürfte es aber unabdingbar der Kompetenz und praktischen Erfahrung auf Weiterbildungsniveau. Vielleicht wäre doch zu überlegen, künftig die Lücke zwischen Weiterbildung nach WBO und Fortbildung nach GEKO-Richtlinie dadurch zu überbrücken, dass eine nur auf die genetische Beratung, nicht aber auf Laborleistungen bezogene neue Zusatzbezeichnung „Genetische Beratung“ generiert wird.

Die aus meiner Sicht schmerzlichste Lücke im Gendiagnostikgesetz ist die schon erwähnte Tatsache, dass eine Qualitätssicherung für genetische Beratung nicht vorgesehen ist, obwohl es bereits entsprechende Anstrengungen innerhalb des Berufsverbandes Deutscher Humangenetiker bzw. der Gesellschaft für Humangenetik gibt. Auch wenn mangels gesetzlicher Vorgabe die Gendiagnostik-Kommission dafür kein Pflichtmandat hat, wird sie sich dieses Problems annehmen müssen. In einem schon fast vergessenen Papier, nämlich in den Eckpunkten der damaligen großen Koalition zum Gendiagnostikgesetz von 2008, steht der interessante Satz: „Das Gendiagnostikgesetz orientiert sich (...) an der Leitlinie zur genetischen Beratung der Deutschen Gesellschaft für Humangenetik.“[15] Daraus lässt sich schließen, dass der Gesetzgeber durchaus gewillt ist, sicherlich subsidiär zu den Richtlinien der GEKO, aber doch ernsthaft zu berücksichtigen, welche Vorstellungen die Humangenetiker selbst zur genetischen Beratung haben. Vor diesem Hintergrund ist derzeit ein Modul „Genetische Beratung“ innerhalb der S2-Leitlinie „Humangenetik“ der Arbeitsgemeinschaft wissenschaftlich-medizinischer Fachgesellschaften (AWMF) in fortgeschrittenen Entwicklung – wir haben bereits die zweite Runde der Delphi-Konferenz, also der Umfrage unter allen beteiligten Genetikern und Nicht-Genetikern abgeschlossen, und sie wird aller Voraussicht nach im Laufe des Jahres 2011 in Kraft treten.[16]

Hieraus sei vorab ein Kernpunkt angeführt, mit dem Gesetzestext und Richtlinien ergänzt werden sollen. Vorschlag der Leitlinie zur Qualitätssicherung: „Für genetische Berater besteht die Verpflichtung zur regelmäßigen Teilnahme an geeigneten qualitätssichernden Maßnahmen.“ Innerhalb des Berufsverbandes Deutscher Humangenetiker ist man derzeit dabei, hierfür ein stimmiges Vorgehen zu entwickeln, unter anderem mit Ex-post-Inhaltsanalysen von Beratungsbriefen anhand eines Kriterienkataloges. Weiter in der Leitlinie: „Kontinuierliche Teilnahme an Fortbildungsveranstaltungen wird als grundsätzliche Qualitätssicherungsmaß-

---

[15] *Bundesregierung*, Eckpunkte für ein Gendiagnostikgesetz, 2008, S. 4., www.bundesgesundheitsministe rium.de [Zugriff am 24.6.2011].

[16] Noch nicht zitierfähig, Abruf künftig voraussichtlich unter: www.awmf.de.

nahme angesehen. (...) Eine begleitende Supervision der Beratungstätigkeit wird empfohlen.“ Das mag ein Wunschkatalog sein, aber in diese Richtung muss die Entwicklung gehen.

Es werden aber auch über Gesetzestext, Richtlinie und Leitlinie hinaus Probleme entstehen, für die sich ein Usus herausbilden oder es richterrechtliche Klärungen geben wird. Ein Beispiel ist die durchaus banal klingende, aber höchst praxisrelevante Frage, ob nach einem unauffälligen pränataldiagnostischen Befund tatsächlich zwingend eine – dann wohl ziemlich inhaltsarme – genetische Beratung stattfinden muss oder ob es möglich sein kann, im Beratungsgespräch vor der Diagnostik mit der Schwangeren für den wahrscheinlichen Fall eines unauffälligen Ergebnisses schriftlich den Verzicht auf die genetische Beratung nach dem Abschluss der Untersuchung zu vereinbaren, was nach dem GenDG eigentlich Ausnahmefällen vorbehalten ist. Weitere klärungsbedürftige Fragen sind:

– In welchen Einzelsituationen ist eine Faktor-V-Leiden-Bestimmung beratungspflichtig? Wie ist es etwa bei einer Frau, die sich ein Antikonzeptivum verschreiben lassen will und die lediglich aus ihrer Familienanamnese über einen Fall von Thrombose berichtet? Wie ist es im Vergleich dazu mit jemandem, der im Alter von 20 Jahren schon drei schwere Thrombosen erlitten hat?
– Welche Formen pränataler Ultraschalldiagnostik sind ihrem Wesen nach genetische Diagnostiken im Sinne, aber nicht nach den Buchstaben des Gesetzes? Hier haben wir es mit einem Grundproblem innerhalb des GenDG zu tun. Der Gesetzestext bezieht sich sehr methodenorientiert ganz auf die genetische Labordiagnostik und blendet aus, dass es auch primär genetisch motivierte Ultraschalldiagnostik gibt, z. B. auf eine rezessiv erbliche Skelettdysplasie.
– Dasselbe Problem postnatal: Ist eine Coloskopie bei einem zwölfjährigen Kind auf eine von einem Elternteil bekannte familiäre Darmpolyposis eine genetische Diagnostik? Nach ihrer Intention und hinsichtlich des Beratungsbedarfs ist sie das zweifellos, nach den Buchstaben des Gesetzes aber nicht, da sich dieses ja nur auf genetische Befunde bezieht, die durch Laboranalysen erhoben werden.
– Wie ist mit genetischen Zufallsbefunden umzugehen? Wenn etwa ein Internist durch eine Coloskopie bei einem 25-jährigen Patienten mit Darmblutung Hunderte von Polypen findet, dann hat er die genetische Diagnose einer familiären Darmpolyposis gestellt, ohne dass er das zuvor beabsichtigt hat.
– Welche Beratungsanforderungen bestehen für das Neugeborenen-Screening? Es geht aus meiner Sicht nicht nur um das vieldiskutierte Problem, ob Hebammen als Nicht-Ärztinnen dazu befugt sein sollen, sondern auch darum, durch wen welche Informationen den Eltern darüber vermittelt werden müssen.

- Noch weitergehend, aber sicherlich ähnlich spannend: Welche Beratungsanforderungen bestehen für das Hör-Screening, das derzeit flächendeckend eingeführt wird und das sich zum großen Teil auf genetisch bedingte Hörstörungen bezieht, die etwa die Hälfte aller Fälle im Kindesalter ausmachen?

Rund um das Gendiagnostikgesetz, das wie jedes Gesetz nicht alle Problemfälle der Lebenswelt regeln kann, gibt es also eine ganze Menge „Baustellen", darunter einige klar vorgegebene Aufträge für die Ausgestaltung, einige Notwendigkeiten, die inhaltlich klar, aber gesetzlich nicht vorgegeben sind, und sicherlich wird sich einiges an neuen Fragestellungen über die nächsten Jahre angesichts neuer technischer Entwicklungen ergeben. Der Wunsch vieler Experten, dass das Gendiagnostikgesetz mit einem Verfallsdatum hätte versehen werden sollen, ist leider nicht erfüllt worden. So werden wir in der kontinuierlichen Entwicklung humangenetischer Fragestellungen und Technologien wahrscheinlich irgendwann an den Punkt gelangen, an dem wir jetzt mit dem Embryonenschutzgesetz stehen, dass wir nämlich Exegese eines durch neue Realitäten überholten Gesetzes werden betreiben müssen.

Wissen als Option, nicht als Obliegenheit – Aufklärung, Einwilligung und Datenschutz in der Gendiagnostik

Dr. iur. Ulrich Stockter

Das Recht auf Nichtwissen: Gegenstand – Problematik – Schutz

Durch das Gendiagnostikgesetz wurde ein neuer gesetzlicher Rahmen für die Durchführung genetischer Untersuchungen geschaffen. Dabei hat der Gesetzgeber in Teilbereichen allgemein geltende medizinrechtliche Vorgaben spezifiziert, teilweise aber auch neue Vorgaben erstmals gesetzlich geregelt.

Letzteres gilt vor allem für das Recht auf Nichtwissen. Im Gendiagnostikgesetz findet es erstmals gesetzliche Anerkennung.[1] Es wird insbesondere durch den Einwilligungsvorbehalt des § 8 und die Aufklärung nach § 9 Abs. 2 Nr. 5 GenDG

[1] In der zivilrechtlichen Rechtsprechung hat das Recht auf Nichtwissen im Grundsatz allerdings auch ohne ausdrückliche gesetzliche Regelung bereits Anerkennung gefunden. So kann die unerwünschte Mitteilung von Untersuchungsergebnissen eine Persönlichkeitsrechtsverletzung darstellen, ohne dass es zu einer psychosomatischen Beeinträchtigung der untersuchten Person gekommen sein muss. Folgende Urteile erkennen die Möglichkeit der Verletzung des Rechts auf Nichtwissen im Grundsatz an: LG Köln, NJW 1995, 1621, 1622 – im Falle eines positiven Testergebnisses; AG Göttingen, NJW 1989, 776 – allerdings kein Schmerzensgeld im Fall eines negativen Testergebnisses; AG Mölln, NJW 1989, 775 – allerdings kein Schmerzensgeld, sofern der untersuchten Person das Testergebnis (wunschgemäß) nicht mitgeteilt wird. – Ablehnend insofern: OLG München, OLG-Report 1998, 233. – Auch *Michel*, NJW 1988, 2271, 2271 ff., 2277, der allerdings auf den Aspekt der psychischen Belastung der untersuchten Person nicht eingeht.

geschützt.[2] Weitere Regelungen zum Schutz des Rechts auf Nichtwissen finden sich in den §§ 11 Abs. 4, 12, 13 und 16 GenDG und in den Regelungen zum Schutz vor Diskriminierung nach § 4 und § 21 GenDG.

Die erstmalige gesetzliche Verankerung dieses zuvor nur verfassungsrechtlich begründeten Rechts gibt erneut Anlass zu Fragen: Wie geht man mit diesem neuen Recht um und was will man damit erreichen?

I. Die philosophische Grundlagen des Rechts auf Nichtwissen

Seine Ursprünge findet das Recht auf Nichtwissen im Wesentlichen in dem philosophisch-ethischen Diskurs, wie er insbesondere im Zusammenhang mit der absehbar steigenden gesellschaftlichen Bedeutung der Humangenetik geführt wurde. Einer der ersten, der dieses Recht im deutschen Sprachraum diskutierte, war der Philosoph *Hans Jonas* Anfang der 1980er Jahre.[3] In einem fiktiven Szenario versuchte er sich vorzustellen, wie sich ein Mensch fühlen würde, der aus dem Erbmaterial eines bereits verstorbenen Menschen geklont worden ist. *Jonas* sah ein ethisches Problem darin, dass „der Klonspross allzu viel von sich weiß (oder zu wissen glaubt) und andere allzu viel von ihm wissen (oder zu wissen glauben)“[4]. In diesem Fall kann sich nach diesem Ansatz allein die Vorstellung, genetisch determiniert zu sein, nachhaltig auf die Entwicklung des geklonten Menschen auswirken. Diese Wirkung trete unabhängig davon ein, inwieweit Gene ein Leben tatsächlich determinieren. „Es macht nichts aus, ob die Replizierung des Genotyps wirklich Wiederholung des Lebensschemas bedeutet: Der Spender wurde mit einer derartigen Idee gewählt, und diese Idee wirkt tyrannisch auf das Subjekt.“[5] Vor diesem Hintergrund postuliert er das Recht auf Nichtwissen.[6] Danach soll es dem Einzelnen freistehen, die Informationen zu wählen, die er zur Grundlage seiner Lebensplanung machen will, um sich nicht der Kenntnis von Informationen aus-

[2] Vgl. auch *Duttge*, DuD 2010, 34, 35 f.
[3] *Jonas*, Technik, Medizin und Ethik – Zur Praxis des Prinzips der Verantwortung, Frankfurt 1985, S. 162 ff. *Jonas* bezieht sich dabei u.a. auf die vorangegangene Schrift von *Leon R. Kass,* New Beginnings in Life, in: The New Genetics and the Future of Man, Grand Rapids, Michigan 1972.
[4] *Jonas*, Technik, Medizin und Ethik – Zur Praxis des Prinzips der Verantwortung, Frankfurt 1985, S. 162, 190.
[5] *Leon R. Kass*, zitiert nach *Jonas*, Technik, Medizin und Ethik – Zur Praxis des Prinzips der Verantwortung, Frankfurt 1985, S. 162, 191, insbesondere auch Fn. 10: „Zum Beispiel, wenn ein Ehepaar entschied, einen Rubinstein zu klonieren, kann denn ein Zweifel daran bestehen, dass Klein-Arthur früh im Leben vors Klavier gesetzt und zum Spielen ‚ermutigt' wird?“). Vgl. auch *Habermas*, Die Zukunft der menschlichen Natur. Auf dem Weg zu einer liberalen Eugenik?, 4. Aufl., Frankfurt 2002, S. 93 ff. – Dieses Motiv wurde auch in Literatur und Film aufgegriffen. Siehe etwa in dem Buch von *Charlotte Kerner*, „Blueprint Blaupause“, Neuaufl. Weinheim 2003, und dessen Verfilmung „Blueprint“, Regie *Rolf Schübel*, Deutschland 2004.
[6] *Jonas*, Technik, Medizin und Ethik – Zur Praxis des Prinzips der Verantwortung, Frankfurt 1985, S. 162, 194.

zusetzen, von denen er denkt, dass sie ihn nur belasten oder in seiner Unbefangenheit gegenüber seiner Zukunft unnötig einengen würden.

Dagegen besteht eine andere philosophische Strömung, die davon ausgeht, dass das „Erkenne dich selbst" ein moralischer Auftrag ist. Nach diesem Denkansatz steigt die Qualität des Lebens mit dem Wissen, das der Einzelne über sich selber und seine Entwicklungsmöglichkeiten hat. Je mehr er weiß, desto besser kann er sein Leben planen und desto besser wird auch das Ergebnis des Lebens sein. So geht der Medizinethiker Sass davon aus, dass die Entscheidung über den Umgang mit genetischen Daten durch ethische Verantwortungsprinzipien vorgegeben sei: „Das ‚Erkenne Dich selbst' ist in unserer technisch bedingten Welt kein luxuriöser philosophischer Wunsch, sondern eine Vorbedingung für ein sittlich verantwortliches Handeln für sich und für andere. Die Kenntnis der Information, meiner genetischen Information, macht mir wie viele Kenntnisse das Leben nicht leichter, nicht problemloser, aber es macht mein Leben menschlicher, weil es mich zu verantwortlicher Gestaltung meines Lebens aufruft. Nur so, und durch nichts Anderes unterscheidet sich die menschliche Person vom animalischen Leben."[7]

II. Die Aussageunsicherheit genetischer Informationen

Einer der zentralen Gesichtspunkte in der Erörterung dieser beiden philosophischen Denkansätze sind der Wert und die Wirkung des Wissens, das der Einzelne im Rahmen von präventivmedizinischen und insbesondere genetischen Untersuchungen gewinnen kann. Die Schwierigkeit bei der Entscheidung für eine der beiden Denkansätze liegt in der Aussageunsicherheit präventivmedizinischer Informationen und – eng damit verbunden – in der Frage, welchen Nutzen es für den Einzelnen hat, solche Informationen zur Grundlage seiner Entscheidungen zu machen.

1. Strukturelle Gründe für die Aussageungenauigkeiten

Alle statistischen Aussagen, die auf den Einzelfall angewendet werden, weisen eine mehr oder weniger große Aussageungenauigkeit auf. Dies ergibt sich aus dem Umstand, dass statistische Aussagen stets aufgrund der Auswertung von Fällen gewonnen werden, die in der Vergangenheit aufgetreten sind. Zudem gründen sich statistische Aussagen nur auf der Auswertung von Untersuchungen einer beschränkten Zahl von Menschen. Die möglicherweise medizinisch relevanten, ganz

[7] *Sass*, zitiert nach *Künzler*, Macht der Technik – Ohnmacht des Rechts? Regelungsbedarf und Regelungsmöglichkeiten im Bereich der Gentechnologie, Bielefeld 1988, S. 58 f.

individuellen Besonderheiten der Person, auf die sie angewendet werden, können so nicht in vollem Umfang berücksichtigt werden.[8]

Werden statistische Aussagen prädiktiv verwendet, kommen noch besondere Unsicherheitsfaktoren hinzu. Denn welche Umstände in der Zukunft noch hinzutreten werden, die im Rahmen des synergistischen und antagonistischen Zusammenspiels von Kausalfaktoren bei der Entwicklung einer bestimmten Eigenschaft an Bedeutung gewinnen könnten, ist unbekannt. Verdeutlicht werden kann dies an dem Beispiel einer 100%igen genetischen Veranlagung zu einer bislang unheilbaren Krankheit: Die Vorhersage, dass die untersuchte Person im Alter von 50 Jahren an dieser Krankheit versterben wird, dürfte wohl hinfällig sein, wenn vor Ausbruch der Krankheit ein wirksames Therapiemittel entwickelt wird. Die Wahrscheinlichkeit, dass ein solches Heilmittel entwickelt wird, ist umso größer, je länger der Zeitraum zur prognostizierten Manifestation ist.

Eng mit der prognosetypischen Aussageungenauigkeit verbunden ist die mangelnde Überprüf- und Widerlegbarkeit von Prognosen. Bis zum Eintritt der Manifestation der prognostizierten Eigenschaften können Prognosen nicht bestätigt werden. Anders als bei Diagnosen stehen Kontrolluntersuchungen nicht zur Verfügung, da eben kein überprüfbares Symptombild vorhanden ist, dessen verschiedene Merkmale untersucht werden könnten.

2. Kategorisierung der Probandengruppen

Statistische Aussagen sind die Grundlage für Entscheidungen über die Durchführung präventivmedizinischer Untersuchungen und Behandlungen. Ob diese Entscheidungen für die betreffende Person von Nutzen sind, lässt sich nur in der Rückschau beurteilen. Werden statistische Aussagen im Rahmen von präventivmedizinischen Untersuchungen genutzt, lassen sich die untersuchten Personen in der Rückschau in drei Gruppen aufteilen:

- Es gibt eine Gruppe von Probanden, bei denen die Durchführung präventivmedizinischer Maßnahmen tatsächlich einen therapeutischen Nutzen hat, weil sie die Möglichkeit eröffnet, die Manifestation einer Krankheit im Vorfeld zu verhindern oder in ihrer Auswirkung zu mildern.
- Zudem gibt es die Gruppe von Probanden mit negativem Untersuchungsergebnis. Probanden in dieser Gruppe haben keinen unmittelbaren therapeutischen Nutzen. Für sie kann die Mitteilung allerdings eine beruhigende und entlastende Wirkung haben.
- Schließlich besteht gerade im Bereich der Präventivmedizin aufgrund der Aussageunsicherheit genetischer Informationen auch immer die Möglich-

[8] *Stockter*, Das Verbot genetischer Diskriminierung und das Recht auf Achtung der Individualität, Berlin 2008, S. 165 f. Hinzu treten methodenspezifische Beschränkungen bei der Ermittlung der für die statistische Einordnung notwendigen Indikatoren (Fehlerquote bei der Feststellung des Indikators).

keit, dass der ermittelte Befund für den Probanden ohne therapeutische Bedeutung ist. Dies gilt für Probanden mit einem falsch-positiven Befund, für Probanden mit einer verfrühten Diagnose, die nicht mit verbesserten Heilungsmöglichkeiten verbunden ist, und für Probanden, die einer Übertherapie ausgesetzt werden, da die richtig diagnostizierte Krankheit sich Zeit ihres Lebens nicht manifestieren wird. Diese Gruppe von Probanden wird unnötig der mit einer ungünstigen Befundlage verbundenen Belastung ausgesetzt und im Rahmen der Abklärungsdiagnostik als Gesunde möglicherweise sogar invasiven Untersuchungen oder Therapien unterworfen.[9]

Wie die Verteilung der Probanden auf diese drei Gruppen ist, hängt im Wesentlichen vom Anteil der tatsächlich Erkrankten in der untersuchten Probandenkohorte ab (Prävalenz). Er ist strukturell bedingt, da es ja gerade Ziel der Präventivmedizin ist, Krankheiten vor ihrer Manifestation zu entdecken. Zu diesem Zeitpunkt liegt jedoch per definitionem noch kein ausgeprägtes Symptombild bei den Getesteten vor, so dass der Befund lediglich aufgrund von Surrogatmerkmalen getroffen werden kann und eine umfassende Überprüfung der Richtigkeit des Befundes nicht möglich ist.

III. Die Virtualität genetischer Informationen

Diese differenzierte Betrachtung des Nutzens präventivmedizinischer Untersuchungs- und Behandlungsprogramme bildet sich in der gesellschaftlichen Wahrnehmung nicht ab. Sie kennt im Wesentlichen nur Gesunde und Kranke. Die Möglichkeit von falsch positiven Ergebnissen und die mathematisch differenzierte Bewertung ihres Eintritts bleiben im Ergebnis unbeachtet und werden insbesondere bei der Entwicklung staatlicher Handlungsprogramme nicht berücksichtigt. Dies führt dazu, dass durch die Anwendung statistischer Informationen eine virtuelle Wirklichkeit geschaffen wird, indem Probanden als krank behandelt werden, selbst wenn sich die ihnen zugewiesen Erkrankungsprognose nicht bewahrheitet.

Im Fall eines ungünstigen Befundes kann die Wirkkraft von sich darauf gründenden Prognosen gesellschaftlich auf diese Weise weit über die Aussagekraft hinausgehen, die ihnen aus medizinischer Sicht zukommt. Dieses Phänomen kann mit dem Begriff des sog. „Thomas-Theorems“ umschrieben werden. Nach diesem in der Soziologie entwickelten konstruktivistischen Ansatz gewinnt das, was der Mensch für sich – auch irrigerweise – als Wahrheit definiert, als Maßstab des Handelns tatsächlich an Wirklichkeit.[10] Soziale Vorurteile können so eine starke Tendenz der meinungshaften Verselbstständigung bekommen und gesellschaftliche

[9] *Stockter*, Präventivmedizin und Informed Consent – Zu den Anforderungen an die informierte Einwilligung in die Teilnahme an Screeningprogrammen, Berlin 2008, S. 50 ff.
[10] *Merton,* Soziologische Theorie und soziale Struktur, Berlin 1995 (dt. Neuaufl.), S. 421-436.

Verhaltensmuster bestimmen. In diesem Sinne wird auch die Behauptung des genetischen Determinismus zur „wahren Lüge“: Obwohl sie naturwissenschaftlich falsch ist, entfaltet sie gesellschaftliche Wirkkraft. Der gesellschaftliche Glaube an diesen genetischen Determinismus mag den Einzelnen in seiner Entwicklung weit mehr beeinflussen als seine genetischen Veranlagungen selbst. Neben der unmittelbaren Wirkung, die die gesellschaftliche Wahrnehmung genetischer Untersuchungsergebnisse auf die Selbstwahrnehmung der untersuchten Person haben kann (unter 1.), kommt so auch der Art und Weise, in der die Gesellschaft auf Grundlage dieser Wahrnehmung mit bestimmten gesundheitlichen Informationen umgeht und in der diese sodann auf den Einzelnen rückwirken, Einfluss auf Entscheidungen der untersuchten Person über ihr weiteres Verhalten zu (unter 2.).

1. Pathologisierung der Gesellschaft („Worry culture“)

Im Rahmen von Gesundheitspräventionsprogrammen (z.B. BRCA-Testung im Rahmen der Brustkrebsfrüherkennung) könnte die Durchführung von genetischen Untersuchungen dazu beitragen, dass Menschen in immer größerer Zahl unnötigerweise pathologisiert werden. Im Ergebnis würde dies u.U. einen gesellschaftlichen Mentalitätswandel hin zu einer „worry culture“ bewirken:[11] Sofern präventivmedizinische Begründungsmuster undifferenziert angenommen werden, könnten Menschen angesichts der Möglichkeit unentdeckter genetischer Krankheitsveranlagungen zunehmend verunsichert werden. Der Einzelne würde dann nicht mehr seinem eigenen gesundheitlichen Empfinden vertrauen, sondern sich bei der Beurteilung seines Zustands zusehends auf die Einschätzung der Ärzte angewiesen sehen, die diesen anhand bestimmter Indikatoren bewerten. Dies dürfte es sein, was der Philosoph *Hans-Georg Gadamer* mit dem Verlust der Leiblichkeit bezeichnet.[12] Die gesellschaftlichen Auswirkungen derartiger Entwicklungen lassen sich an dem Umstand ablesen, dass viele Frauen ihre Schwangerschaft bis zum Abschluss der pränataldiagnostischen Untersuchungen als „Schwangerschaft auf Abruf“ empfinden.[13] Die damit einhergehende Selbstentmündigung des Einzelnen kann zu einer vom gesellschaftlichen Konsens begünstigten Neurose führen: Selbst für den Fall, dass die präventiven Maßnahmen keinen therapeutischen Nutzen haben, würde an ihrer Durchführung festgehalten werden, weil man glaubt, nur so der Gefahr schwerer Erkrankungen begegnen zu können.[14]

[11] *Dänischer Ethikrat*, Genetic investigation of healthy Subjects – Report on Presymptomatic Gene Diagnosis, 2001, S. 45 f.

[12] *Gadamer*, Über die Verborgenheit der Gesundheit, 2. Aufl., Frankfurt a.M. 1993, insb. S. 95 ff., S. 133 ff.

[13] *Enquete-Kommission „Recht und Ethik der modernen Medizin“*, Schlussbericht 2002, BT-Drs. 14/9020, S. 77 f.

[14] *Watzlawick*, Anleitung zum Unglücklichsein, München 1988, S. 51 f.: „Das Grundmuster dafür liefert die Geschichte vom Manne, der alle zehn Sekunden in die Hände klatscht. Nach dem Grund für dieses merkwürdige Verhalten befragt, erklärt er: „Um die Elefanten zu verscheuchen.“ – „Elefanten? Aber es sind doch hier gar keine Elefanten?“ – Darauf er: „Na, also! Sehen Sie?“

2. Mögliche gesellschaftliche Ausgrenzungstendenzen

Abweichungen von präventivmedizinischen Handlungsempfehlungen können zum Entzug von Vergünstigungen, zur Ausgrenzung sowie zur Begünstigung von Diskriminierungstendenzen führen.[15] So könnte die Einführung von Präventionsprogrammen zu Entsolidarisierungstendenzen gegenüber Erkrankten führen, die nicht an den angebotenen Vorsorgeprogrammen teilgenommen haben, da das Mitgefühl über die Erkrankung dann der Schuldzuweisung wegen der Nichtteilnahme an dem angebotenen Präventionsprogramm weichen könnte.[16] Eine solche Entwicklung lässt sich etwa in der Diskussion um die Einführung von Gesundheitsobliegenheiten in SGB V erkennen, wonach Kassenpatienten, die nicht an bestimmten Vorsorgeuntersuchungen teilgenommen haben, im Fall ihrer Erkrankung in höherem Umfang an den Behandlungskosten beteiligt werden sollen.[17] Hier zeigt sich eine Tendenz, allgemeine Lebensgefahren unter Hinweis auf die Vermeidbarkeit durch präventive Maßnahmen zu individuell beeinflussbaren Risiken umzudefinieren.[18]

Zudem könnte die Feststellung von genetischen Anfälligkeiten einer Denkweise Vorschub leisten, wonach der Einzelne seiner Umwelt angepasst sein muss. Auf diese Weise würde das Bemühen um Schaffung eines menschenfreundlichen Lebens- und Arbeitsumfeld als vorrangige Zielsetzung zusehends in den Hintergrund treten. Arbeitrechtliche Haftungsansprüche könnten ausgeschlossen sein, wenn vom Gericht angenommen wird, dass die am Arbeitsplatz aufgetretene Erkrankung auch ohne die arbeitsplatzspezifische Belastung aufgrund einer genetischen Veranlagung des Arbeitnehmers entstanden wäre.[19]

Schließlich könnte die undifferenzierte Wahrnehmung genetischer Befunde auch Tendenzen mittelbarer Diskriminierung aufgrund genetischer Merkmale, die in Verbindung mit bestimmten nachteiligen Eigenschaften gebracht werden, verstärken und damit verbunden die Gefahr der Entstehung und Verstärkung gesellschaftlicher Spannungslagen begünstigen.[20] Auch insofern würden genetische Informationen ihre eigene Realität entwickeln. Angesichts der mit ihr verbundenen Ängste und Befürchtungen bestehen die gesellschaftlichen Einschränkungen (im Berufsleben, beim Abschluss einer Versicherung) grundsätzlich unabhängig davon,

---

[15] In der literarischen Verarbeitung siehe auch *Juli Zeh,* Corpus Delicti – Ein Prozess, Franfurt a.M. 2009.

[16] *Luhmann*, Soziologie des Risikos, Berlin 2003, S. 30 f.; 40; 38 ff.; 112 f.

[17]Vgl. *Stockter*, Präventivmedizin und Informed Consent – Zu den Anforderungen an die informierte Einwilligung in die Teilnahme an Screeningprogrammen, Berlin 2008, S. 207 ff; *Höfling*, ZEFQ 2009, S. 286 ff.

[18]Zum Begriff des (individuell beeinflussbaren) Risikos und dem der (individuell nicht beeinflussbaren) Gefahr vgl. *Luhmann*, Soziologie des Risikos, Berlin 2003, S. 30 f. auch S. 112 ff.

[19] Zu einer derartigen Wirkung: *Schulz-Weidner*, Der versicherungsrechtliche Rahmen für eine Verwertung von Genomanalysen, Baden-Baden 1993, S. 351 ff. Vgl. auch OLG Celle, VersR 1981, 1058 – In diesem Fall wurde einem Geschädigten mit einer Psoriasisveranlagung eine Mitschuld am Ausbruch seiner Psoriasis zugewiesen, die durch den Angriff des Hundes des Beklagten ausgelöst wurde.

[20] *Stockter*, Das Verbot genetischer Diskriminierung und das Recht auf Achtung der Individualität, Berlin 2008, S. 117 ff.

ob sich die diagnostizierte Krankheit tatsächlich manifestieren wird. Insofern geht damit die Gefahr einher, dass die untersuchte Person zum hilflosen Objekt statistischer Betrachtungen wird.

IV. Der Umgang mit der Virtualität

Vor diesem Hintergrund können gendiagnostische Ergebnisse eine starke suggestive Wirkung entfalten. Genetische Befunde gelten als objektivierbar und sicher. Zudem erscheint die genetische Konstitution als solche unveränderlich und schicksalhaft. Soll man vor dieser Wahrheit die Augen verschließen? Muss man sich nicht vielmehr als ein Mensch, der sich und anderen gegenüber verantwortlich handelt, seinen gegebenenfalls bestehenden genetischen Risiken stellen?

1. Handlungsoptionen

Derjenige, der vor der Entscheidung steht, eine genetische Untersuchung vornehmen zu lassen, hat im Wesentlichen zwei Handlungsalternativen:

- Entscheidet er sich für die Durchführung der Untersuchung, vermeidet er durch diese Vorgehensweise möglicherweise die Manifestation einer schwerwiegenden Krankheit. Andererseits ist er aber der Gefahr ausgesetzt, sich unnötig zu belasten und sich erst durch die zur Vermeidung eines festgestellten Risikos ergriffenen Maßnahmen körperlichen und seelischen Beeinträchtigungen auszusetzen, wenn sich das Risiko auch ohne diese Maßnahmen bei ihm nicht verwirklicht hätte.
- Verzichtet er hingegen auf die Durchführung der genetischen Untersuchung, läuft er Gefahr, dass er in der Rückschau feststellen muss, dass er eine Krankheit bekommen hat, die er hätte vermeiden können. Andererseits vermeidet er auf diese Weise die unnötigen Beeinträchtigungen durch Untersuchungen und Behandlungen im Zuge der Abklärung eines Untersuchungsergebnisses, das für ihn in der Rückschau ohne therapeutischen Nutzen ist.

Vor diesem Hintergrund ist es nicht möglich, in allgemeingültiger Form zu beurteilen, ob grundsätzlich die Ausübung des Rechts auf Wissen oder des Rechts auf Nichtwissen vorzugswürdig ist. Zwar ist es grundsätzlich richtig, dass man die Augen vor der Wahrheit nicht verschließen soll, da dies im Allgemeinen wenig zur Problemlösung beiträgt. Wenn man einem Löwen gegenübersteht, hilft es wenig, wenn man sich vorstellt, es wäre ein Eichhörnchen.[21] Bloß was soll als Wirklichkeit begriffen werden? Steht man wirklich einem Löwen gegenüber oder geht man nur

[21] In Anlehnung an *Pinker*, zitiert nach *Dawkins*, Der Gotteswahn, Berlin 2007, S. 233.

irrtümlich davon aus? Wie bereits ausgeführt, wird gerade im Bereich der Gendiagnostik deutlich, dass sich viele medizinische Befunde nicht mit hinreichender Sicherheit treffen lassen.

An dieser Stelle geht es damit nicht um die Frage nach gesellschaftlichen Standards, sondern vielmehr um die Frage, wie der Einzelne eine für ihn passende Entscheidung treffen kann, gerade wenn er dadurch von ärztlichen Handlungsempfehlungen abweicht. Denn selbst, wenn eine Form der Probandenaufklärung bestehen würde, die – frei von sachfremden Erwägungen – den Einzelnen in die Lage versetzt, präventivmedizinische Untersuchungsergebnisse in Art und Bedeutung zutreffend einzuschätzen, wäre damit noch nicht die Frage beantwortet, welche Folgerungen der Proband dann daraus ziehen soll. Welche Art von Risiken mit welchem Grad an Wahrscheinlichkeit eine Entscheidung für oder gegen weiterführende Untersuchungen und Behandlungen auslösen soll, lässt sich nicht ungeachtet der individuellen Lebensauffassung des Probanden beantworten.

2. Erwägungen für einen Verzicht auf einen wissensbasierten Denkansatz

Anders als beim Recht auf Wissen scheint die Ausübung des Rechts auf Nichtwissen allerdings in der gesellschaftlichen Wahrnehmung zwar als verständlich, aber häufig nicht als rational begründbar betrachtet zu werden. So dürfte der Verzicht des Einzelnen auf die Teilnahme an ärztlicherseits empfohlenen Präventionsprogrammen vielfach von der Gesellschaft als „unvernünftig“ aufgefasst werden. Die Darstellung der folgenden Erwägungen soll dazu dienen, die Entscheidung des Einzelnen, sein Recht auf Nichtwissen auszuüben, verständlich zu machen und zu verdeutlichen, dass auch eine solche Vorgehensweise unter Zugrundelegung einer anderen, hier als glaubensbasiert bezeichneten Betrachtungsweise vernünftig erscheinen kann. Dabei ist mit dem Begriff der glaubensbasierten Betrachtungsweise nicht notwendigerweise eine religiöse Form des Glaubens angesprochen, sondern eine Technik, mit diffusen, aber als existenziell empfundenen Bedrohungslagen umzugehen und ggf. auch entgegen von außen vorgegebenen Bewertungen und Einschätzungen der eigenen Lebensentwicklung an einen guten Lebensverlauf zu glauben. Dies zu verstehen und anzuerkennen ist Grundvoraussetzung dafür, Entscheidungen des Einzelnen, die sich darauf gründen, zu verstehen und dem Einzelnen für diese Entscheidungen den erforderlichen Freiraum zu belassen. Für einen Versuch, sich einer solchen Lage durch den Wechsel der Betrachtungsweise zu entziehen, könnten folgende Erwägungen sprechen:

A. Beliebigkeit der Risikoauswahl

Sieht sich der Einzelne aufgrund eines genetischen Befundes einem gesundheitlichen Risiko ausgesetzt, mag es für ihn hilfreich erscheinen, sich zu vergegenwärtigen, dass das Leben in seiner Gesamtheit risikoreich ist. Solange Risiken dem Einzelnen nicht durch die Feststellung bestimmter Indikatoren, etwa durch bestimmte

Untersuchungen, vergegenwärtigt werden, werden sie ihn in aller Regel nicht außergewöhnlich beunruhigen. Erst die Vergegenwärtigung von Risiken führt zu einer spezifischen Angst. Welche Risiken Gegenstand von Untersuchungen sind, bemisst sich dabei nicht notwendigerweise nach ihrer Bedeutung, sondern wird sich häufig aus zufälligen Umständen ergeben (gelegentliche Arztbesuche, ärztliche Fachkompetenz, medizinwissenschaftlicher Erkenntnis). Ob sie tatsächlich für das Leben der untersuchten Person entscheidend sind, erweist sich meist erst in der Rückschau.

Aus der strukturellen Aussageungenauigkeit präventivmedizinischer Informationen ergibt sich, dass allgemeine Begründungsmuster wie „Vorsorgen ist besser als heilen" nicht immer zutreffend sein müssen, sondern Vorsorgemaßnahmen ihrerseits wieder mit spezifischen Risiken verbunden sind.[22] Dies gilt insbesondere auch für den Bereich der prädiktiven Gendiagnostik. Auch hier können positive Befunde einen Untersuchungs- und Behandlungsautomatismus auslösen, der möglicherweise ohne therapeutischen Nutzen, wohl aber mit psychischen und körperlichen Belastungen verbunden ist. Wie auch der Soziologe Niklas Luhmann in seinem Buch „Soziologie des Risikos" ausführt, gibt es insofern keine risikofreien Entscheidungen.[23] In seiner Diktion ist die Entscheidung, an einem Vorsorgeprogramm teilzunehmen, mit einem Austauschrisiko verbunden: Das Risiko, von einer bestimmten Krankheit betroffen zu werden, wird vermindert im Austausch gegen das Risiko, infolge der präventiv zu ihrer Verhinderung durchgeführten Maßnahmen einen Schaden zu erleiden.[24] Einen sicheren Weg gibt es insofern nicht.

Vor diesem Hintergrund könnte der Gedanke stark gemacht werden, dass der Eintritt festgestellter Risiken das Leben nicht lebensunwert macht. Denn der Wert des Lebens bemisst sich nicht nach der Länge oder der Dauer von Lebensphasen ohne Krankheiten. Die Möglichkeit des Eintritts von Krankheit und Tod wird auf diese Weise als möglicher, im Hinblick auf den Tod als sicherer Bestandteil des Lebens akzeptiert.

Dies kann in eine Haltung münden, in der sich die Bedeutung der Mitteilung von gesundheitlichen Risiken relativiert und damit ihre Angst auslösende Wirkung verliert oder zumindest mindert. Dies gilt insbesondere in Fällen, in denen das Risiko zum Zeitpunkt der Untersuchung mit keinerlei Manifestationen – wie dies im Bereich der Präventivmedizin fast zwangläufig der Fall ist – verbunden ist. Die Vorstellung einer wissensbasierter Beherrschbarkeit und Verfügbarkeit des eigenen Lebens wird auf diese Weise ersetzt durch die Vorstellung einer glaubensbasierter Kontingenz. Diese bezeichnet in der Philosophie den Status von Tatsachen, die nicht notwendigerweise wahr oder falsch sein müssen, und deren Bestehen dem-

[22] Vgl. im Hinblick auf die Krebsvorsorge: *Weymayr/Koch,* Mythos Krebsvorsorge, Frankfurt a.M. 2004, S. 32 ff.
[23] *Luhmann*, Soziologie des Risikos, Berlin 2003, S. 29, 37.
[24] *Luhmann*, Soziologie des Risikos, Berlin 2003, S. 20 f., 37 ff.

entsprechend nicht notwendig, aber nicht unmöglich ist.[25] Eine von diesem Gedanken getragene Lebenseinstellung führt dazu, dass man sich imstande fühlt, das Leben – auch ohne Kenntnis der konkreten weiteren Entwicklung – vorbehaltlos so, wie es ist, anzunehmen.

B. Überwindung der Angst

Die Entscheidung des Einzelnen, auf präventivmedizinische Untersuchungsangebote zu verzichten und dabei möglicherweise von wissenschaftlichen Standards und Empfehlungen abzuweichen, kann sich aus der Angst ergeben, die durch die Mitteilung von präventivmedizinischen Untersuchungsergebnissen ausgelöst wird. Angst kann eine wichtige Funktion haben, wenn sie zu Verhaltensweisen veranlasst, die vermeidbare Risiken eindämmt. Sie ist nutzlos, wenn sie besteht, ohne dass Maßnahmen zur Vermeidung des sie auslösenden Risikos ergriffen werden können, weil diese Maßnahmen beispielsweise mit unangemessen schweren Eingriffen verbunden sind.

Soweit sich der Einzelne durch die Mitteilung von gesundheitlichen Risiken existenziell bedroht sieht, ohne dass es ihm in angemessener Weise möglich ist, der Verwirklichung des Risiko entgegenzuwirken, erscheint es als Möglichkeit, die Angst durch einen Wechsel der Betrachtungsweise zu überwinden. Gelingt es ihm, die statistische Aussage, die der Diagnose zugrunde liegt, in ihrer Bedeutung zu hinterfragen, kann er auf diese Weise möglicherweise den Bezugspunkt der Angst, der durch das Ergebnis der genetischen Untersuchung geschaffen wurde, beseitigen und seinen ursprünglichen (angstfreien) Zustand wiedererlangen.[26]

Dabei bedeutet die Entscheidung, an angebotenen Präventionsprogrammen nicht teilzunehmen, keinesfalls, auch indifferent gegenüber der Erkrankung selbst zu sein. Vielmehr schließt die Vermeidung von Angst den Willen nicht aus, sein Umfeld zum Positiven zu wenden, sondern kann unter Umständen eine schützende Wirkung haben. Denn eine Lebensweise, die sich allein auf einem an medizinwissenschaftlichen Erkenntnissen orientierten Verhalten gründet und keinen Raum bietet, einmal wahrgenommene Risiken zu verdrängen bzw. entgegen der wissenschaftlichen Bewertung für sich selbst als unbeachtlich zu erklären, kann in Angst und Verzweiflung münden und damit letztlich einen lähmenden oder sogar selbstschädigenden Charakter erlangen. Besonders deutlich wird dies auch in der Pränataldiagnostik: Nicht jeder, der die Vornahme pränataldiagnostischer Maßnahmen bzw. eines Schwangerschaftsabbruches als Maßnahme zur Vermeidung der Geburt eines behinderten Kindes ablehnt, nimmt eine Behinderung seines Kindes billigend in Kauf oder wünscht sich diese gar.

---

[25] Wikipedia, Stichwort „Kontingenz (Philosophie)".

[26] Vgl. auch *Kierkegaard,* Der Begriff Angst, Stuttgart 1993, S. 181 ff. Zum „Sprung" vom Wissen zum Glauben siehe auch *Kierkegaard,* Philosophische Brosamen und wissenschaftliche Nachschrift, München 2005, S. 552 ff.

C. Wiedererlangung der Kompetenz, die eigene Gesundheit selbst zu bewerten

Für die Ausübung des Rechts auf Nichtwissen könnte schließlich auch sprechen, dass die Kausalabläufe der zukünftigen gesundheitlichen Entwicklung des Einzelnen nicht ermittelbar sind.[27] Im Rahmen wissenschaftlicher Untersuchungen und Theorien werden nur Modelle entwickelt, die die Wirklichkeit verständlicher und nachvollziehbarer machen können, die Wirklichkeit jedoch nicht unmittelbar wiedergeben. Vor diesem Hintergrund kann eine Vorgehensweise, die Belastungen bis hin zur Angst und Verzweiflung vermeidet, als besonnen und angemessen erscheinen, weil auf diese Weise schwerwiegende Fehlentscheidungen, die möglicherweise aus der Angst getroffen werden, vermieden werden. In diesen Fällen kann es besser sein, auf das subjektive Empfinden zu vertrauen und auf das Beste zu hoffen anstatt auf die belastende Bewertung durch Dritte, die sich auf medizinstatistischen, letztlich auf den Einzelfall aber nicht zuverlässig übertragbaren Informationen gründet.

Letztlich ist es auf diese Weise auch nach einem ungünstigen genetischen Untersuchungsergebnis möglich, ein selbstbestimmtes Leben zu führen, wenn der Einzelne eine Sichtweise einnehmen kann, die nicht auf die Erfüllung von Lebensqualitätskriterien aufbaut, die von außen vorgegeben sind. Die Hoffnung, die sich über von Dritten ermittelte Untersuchungsergebnisse ableitet, wird dann ersetzt durch eine originäre, von der Einstellung der betreffenden Person getragene Hoffnung. An die Stelle der äußeren tritt eine innere Determiniertheit, die ihre Rechtfertigung darin findet, dass das Leben zwar Kausalfaktoren unterliegt, ihre Wirkungsweise aber nicht zweifelsfrei wahrgenommen werden kann. In diesem Umstand kann insoweit die Wiedererlangung des Gefühls für die eigene Leiblichkeit gesehen werden, wie Gadamer sie beschreibt.[28]

Ein solcher Wechsel der Betrachtungsweise ist auch mit einem Wechsel der empfundenen Verantwortlichkeit verbunden: Der Proband erhält seine Kompetenz wieder, seinen Gesundheitszustand und sein Wohlbefinden aus eigener Anschauung zu bewerten. Gelingt ihm der Wechsel der Betrachtungsweise, so orientiert er sich bei der Bewertung seiner eigenen Gesundheit nicht mehr vornehmlich am ärztlichen Urteil, das sich auf medizin-statistische Daten gründet und so seine individuell wahrgenommene Befindlichkeit grundsätzlich nicht widerspiegelt, sondern verlässt sich insoweit auf seine eigene Einschätzung.

---

[27] Vgl. allgemein auch *Schopenhauer*, Die Welt als Wille und Vorstellung, Zürich 1988, § 5, S. 43 ff.
[28] Siehe oben Fußnote 12.

V. Möglicher Schutz durch das Recht auf Nichtwissen

Vor diesem Hintergrund lassen sich gute Gründe finden, sich der belastenden Wirkung von präventivmedizinischen Untersuchungsergebnissen durch die Ausübung des Rechts auf Nichtwissen zu entziehen. Die Hinterfragung der Betrachtungsweise, die auf die Anwendung statistischer Informationen auf den Einzelfall aufbaut, und der mit ihr möglicherweise geschaffenen Virtualität ist dabei kein Ausdruck von Unvernunft, sondern lediglich einer Vernunft, die sich auf andere, im weitesten Sinne glaubensbasierten Erwägungen gründet.

1. Verfassungsrechtliche Verankerung

Verfassungsrechtlich findet das Recht auf Nichtwissen seine Grundlage im allgemeinen Persönlichkeitsrecht des Art. 2 Abs. 1 i.V.m. Art. 1 Abs. 1 GG. Es ist gegenüber dem Recht auf informationelle Selbstbestimmung als eigenständige Rechtsgewährleistung zu begreifen, weil es nicht die Selbstdarstellung gegenüber Dritten, sondern die Selbstwahrnehmung betrifft und demzufolge auch andere rechtliche Schutzmechanismen erfordert. Beispielsweise stellt der datenschutzrechtliche Löschungsanspruch zwar ein geeignetes Mittel dar, Daten für Dritte nicht mehr verfügbar zu machen, nicht jedoch ein Mittel, mit dem die eigene Kenntnis des Betroffenen über belastenden Untersuchungsergebnisse beseitigt werden könnte.

Das Recht auf Nichtwissen weist dabei eine Nähe zum Grundrecht auf Freiheit der Religion und Weltanschauung nach Art. 4 GG auf. Dieses Recht gewährleistet dem Einzelnen nach der Rechtsprechung des BVerfG auch die Freiheit, sich bei Entscheidungen über die Vornahme oder Unterlassung von medizinischen Maßnahmen von seiner religiösen oder weltanschaulichen Auffassung leiten zu lassen.[29] Im Bereich der Präventivmedizin kann das Hinterfragen der Bedeutung medizinwissenschaftlicher Erkenntnisse für das eigene Leben als Ausdruck einer Weltanschauung betrachtet werden.

2. Schutzzwecke und Gefährdungen des Rechts auf Nichtwissen

Die Ausübung des Rechts auf Nichtwissen kann dazu genutzt werden, schon die erstmalige Feststellung eines Risikoindikators zu vermeiden. Sie kann aber auch dazu genutzt werden, sich der weiteren Abklärung eines bereits festgestellten Risikos zu entziehen.

[29] Vgl. BVerfGE 32, 98. Siehe auch *Höfling*, in: Sachs, Grundgesetzkommentar, München 2003, Art. 1 GG, Rn. 30: „Recht auf das je eigene Menschenbild“.

Die Ausübung des Rechts auf Nichtwissen wird beeinträchtigt, wenn der Einzelne gegen seinen Willen belastenden Informationen ausgesetzt wird.[30] Hier stellt sich das Problem, dass im medizinrechtlichen bzw. insbesondere im gendiagnostischen Bereich das Anliegen des Einzelnen schon systembedingt schwer zu schützen ist. Sobald die Möglichkeit bestimmter Untersuchungsleistungen im Rahmen der ärztlichen Aufklärung thematisiert wurde, liegt es aus ärztlicher Sicht häufig nahe, diese Untersuchungen auch durchzuführen. Die Motive, die die Ärztin oder den Arzt dazu veranlassen, können vielfältiger Natur sein. Eine Tendenz, von ärztlicher Seite auf eine Untersuchung zu drängen, auch wenn sich die betreffende Person zunächst dagegen ausgesprochen hat, kann sich daraus ergeben, haftungsrechtlichen Risiken zu entgehen. Auch das Anliegen, bereits erworbene Untersuchungsgeräte amortisieren zu wollen, kann dazu führen, dass der Arzt tendenziell die Ablehnung des Probanden, bestimmte Untersuchungen vorzunehmen, zu überwinden versucht. Schließlich dürfte aus ärztlicher Sicht für die Vornahme von Untersuchungen ggf. auch der Umstand sprechen, dass beispielsweise die Durchführung einer bestimmten Anzahl von Untersuchungen zur Voraussetzung für die Erlangung fachärztlicher Zusatzqualifikationen gemacht ist.

3. Gesellschaftliche Möglichkeiten zum Schutz des Rechts auf Nichtwissen

Die Gewährung des Rechts auf Nichtwissen verhindert für sich genommen noch nicht gesellschaftliche Ausgrenzungstendenzen aufgrund seiner Ausübung. Hier besteht ein staatlicher Schutzauftrag, die Grundbedingungen für einen wirksamen Schutz des Rechts auf Nichtwissen sicherzustellen.[31]

Grundvoraussetzung für die Ausübung des Rechts auf Nichtwissen ist die Sicherstellung einer guten Entscheidungsgrundlage durch eine sorgfältige Aufklärung.[32] Kernbereich des Rechts auf Nichtwissen ist darauf aufbauend jedoch die Sicherstellung der Entscheidungsfreiheit des Einzelnen. So ist der Arzt zwar verpflichtet, den möglichen Probanden auf alle medizinisch in Betracht zu ziehenden Untersuchungen und Behandlungen aufzuklären. Für die Beurteilung, ob die jeweiligen Maßnahmen auf dessen Lebenseinstellung und Lebenssituation passen, ist er jedoch auf dessen Hinweise angewiesen. Das Bewusstsein, dass die Entscheidung des Probanden über die Teilnahme an bestimmten Untersuchungsprogrammen und die Vornahme möglicher Folgeuntersuchungen höchst individuell ist, dürfte das Verständnis dafür schärfen, dass das Abweichen des Probanden von den prä-

---

[30] Zu möglichen Fallgruppen im Einzelnen: *Stockter*, Das Verbot genetischer Diskriminierung und das Recht auf Achtung der Individualität, Berlin 2008, S. 496 ff.

[31] Zur Verpflichtung des Staates zur Sicherstellung der objektiven Grundbedingungen der Grundrechtsausübung: *Stockter*, Verbot genetischer Diskriminierung und das Recht auf Achtung der Individualität, Berlin 2008, S. 422 f., 534.

[32] Vgl. dazu *Stockter*, Präventivmedizin und Informed Consent – Zu den Anforderungen an die informierte Einwilligung in die Teilnahme an Screeningprogrammen, Berlin 2008, S. 179 ff.

ventivmedizinischen Empfehlungen in aller Regel keinen Fall von „non-compliance“ darstellen dürfte.[33]

In diesem Zusammenhang erscheint es wichtig, dass sich ein gesellschaftliches Bewusstsein für die Schutzbedürftigkeit des Rechts auf Nichtwissen entwickelt. Die Kenntnis von wissenschaftlichen Unzulänglichkeiten sollte dazu führen, dass medizinische Handlungsempfehlungen im gesellschaftlichen Diskurs nicht ungeachtet der individuellen Gegebenheiten bestätigt werden. Das Abweichen von ärztlichen Handlungsempfehlungen darf nicht reflexartig zu einer Aufkündigung der gesellschaftlichen Solidarität führen. Gerade in Situationen, in denen der Einzelnen durch die Ausübung des Rechts auf Nichtwissen entgegen gesellschaftlich anerkannten ärztlichen Handlungsempfehlungen agiert, zeigt sich sein Charakter als Freiheitsrecht.

VI. Schluss

Wie bereits ausgeführt, beinhalten die Nutzenpotenziale der Gendiagnostik ihrerseits wieder Risiken. Der Nutzen humangenetischer Erklärungsmodelle und das Risiko, von ihnen fehlgeleitet zu werden, sind die zwei Seiten derselben Medaille. Durch den zunehmenden Einsatz präventivmedizinischer Maßnahmen wie der Gendiagnostik wird das Phänomen der „gesunden Kranken“[34] verstärkt. Betroffene werden (von der Familie, dem Arbeitgeber, der Versicherung) möglicherweise als krank behandelt, obwohl sie gesundheitlich gar nicht beeinträchtigt sind. An dieser Ausweitung des Krankheitsbegriffs bestehen dabei durchaus nicht unerhebliche wirtschaftliche Interessen.

Vor diesem Hintergrund ist es aus Sicht des Einzelnen wichtig, dass die Gesundheitsvorsorge nicht als Selbstzweck verstanden wird. Entscheidend ist vielmehr das vom Probanden selbst empfundene Wohlbefinden. Beim Umgang mit genetischen Untersuchungen und den daraus gezogenen Schlussfolgerungen sollte sich in der gesellschaftlichen Wahrnehmung daraus die Feststellung ergeben: Jeder Mensch hat seine Wahrheit, und die soll man ihm auch nicht nehmen.

---

[33] Siehe auch die Entscheidungen des *Gemeinsamen Bundesausschusses,* § 62 Abs. 1 S. 3 SGB V, dazu mit Nachweisen: *Stockter*, Präventivmedizin und Informed Consent – Zu den Anforderungen an die informierte Einwilligung in die Teilnahme an Screeningprogrammen, Berlin 2008, S. 207 ff.

[34] *Enquetekommission „Recht und Ethik der modernen Medizin“,* Schlussbericht 2002, BT-Drs. 14/9020, S. 132; *Feuerstein/Kollek*, APuZ 2001, 26, 29; *Gostin,* AJLM XVII,1991, 109, 124.

Anhang: Ausgewählte arzt- und datenschutzrechtliche Fragestellungen bei genetischen Untersuchungen zu medizinischen Zwecken nach §§ 7 ff. GenDG

Die §§ 7 ff. GenDG dienen der rechtlichen Ausgestaltung der bereits in der gendiagnostischen Praxis üblichen Trias „Beratung – Diagnostik – Beratung" (Drucksache 633/08, S. 28 f.) und der Konkretisierung datenschutzrechtlicher Vorgaben. Nach den allgemeinen medizinrechtlichen Vorgaben gelten Regelungen für die Aufklärung, die durch die Rechtsprechung detailreiche Ausgestaltungen erfahren haben. Für den Bereich der Gendiagnostik ist diese Vorgaben nun spezifiziert und ergänzt worden. Dies bedeutet im Einzelnen:

I. Geltungsbereich – Begriff der genetischen Untersuchung zu medizinischen Zwecken

Die Anwendbarkeit der spezifischen Regelungen des GenDG setzt voraus, dass es sich bei der betreffenden Untersuchung um eine „genetische Untersuchung zu medizinischen Zwecken" im Sinne des § 3 Nummer 6 bis 9 handelt. Hier ist zu beachten, dass das Gesetz eine Definition formuliert, für die das Sprachgefühl keine gute Orientierung bietet. Nicht erfasst sind insbesondere Untersuchungen auf genetische Eigenschaften:

- die nicht-menschlichen Ursprungs sind (virale Erbinformationen),
- die erst nach der Geburt entstanden sind (z.B. viele Krebszellen) und
- die keinen Gesundheitsbezug im Sinne des § 3 Nrn. 6-9 aufweisen (sog. Life-Style-Tests).[35]

II. Vor dem Test

1. Grundsätzliches Erfordernis der Probandeninitiative bei indikationslosen Untersuchungen (§ 16 GenDG)

Nach der Konzeption des GenDG ergibt sich, dass genetische Untersuchungen zu medizinischen Zwecken ohne Vorliegen einer Indikation nur dann systematisch vorgenommen werden dürfen, wenn die geplante Untersuchung nach den Maßgaben des § 16 GenDG eine bestimmte Aussagequalität hat und Aussagen zu besonderen Krankheiten treffen kann. Dies ergibt sich aus folgenden Erwägungen: Nach § 3 Nr. 9 GenDG ist genetische Reihenuntersuchung eine genetische Untersu-

[35] *Stockter*, in: Prütting (Hrsg.), Fachanwaltskommentar Medizinrecht, 2. Aufl. Köln 2011 (im Erscheinen), § 3, Rn. 2; 42 ff.

chung zu medizinischen Zwecken, die systematisch der gesamten Bevölkerung oder bestimmten Personengruppen in der gesamten Bevölkerung angeboten wird, ohne dass bei der jeweiligen betroffenen Person notwendigerweise Grund zu der Annahme besteht, sie habe die genetischen Eigenschaften, deren Vorhandensein mit der Untersuchung geklärt werden soll. Eines der Charakteristika genetischer Reihenuntersuchungen nach § 3 Nr. 9 ist damit der Umstand, dass sie im Sinne des § 3 Nr. 9 ohne gendiagnostische Indikation durchgeführt werden.[36] Nach § 16 Abs. 1 GenDG dürfen diese Untersuchungen nur vorgenommen werden, wenn mit der Untersuchung geklärt werden soll, ob die betroffenen Personen genetische Eigenschaften mit Bedeutung für eine Erkrankung oder gesundheitliche Störung haben, die nach dem allgemein anerkannten Stand der Wissenschaft und Technik vermeidbar oder behandelbar ist oder der vorgebeugt werden kann. Daher ist davon auszugehen, dass genetische Untersuchungen zu medizinischen Zwecken ohne gendiagnostische Indikation, deren systematisches Angebot nach § 16 unzulässig ist, nur auf Probandeninitiative angeboten werden dürfen.[37] Dementsprechend dürfen etwa genetische Untersuchungen zur Feststellung einer Anlageträgerschaft im Sinne des § 3 Nr. 8 Buchstabe b) nicht systematisch angeboten, wohl aber auf Probandeninitiative veranlasst werden.[38] Das Erfordernis der Probandeninitiative ergibt sich aus dem Umstand, dass ansonsten der Regelung des § 16 im Ergebnis keine Bedeutung zukäme, da jede genetische Untersuchungen zu medizinischen Zwecken, die nach § 16 als Reihenuntersuchung unzulässig wäre, auch ohne Indikation im Rahmen der §§ 7 ff. auf ärztliche Initiative angeboten werden dürfte.

Was allerdings unter einem systematischen Testangebot zu verstehen ist, stellt eine nicht einfache juristische Auslegungsfrage dar. Nähere Erläuterungen dazu finden sich weder im GenDG noch in den dazugehörigen gesetzgeberischen Materialien. Vor dem Hintergrund der gesetzessystematischen Bedeutung dieses Begriffes, v.a. hinsichtlich des § 16 GenDG, ist davon auszugehen, dass durch den Begriff des Anbietens jegliche Information durch die Normadressaten erfasst wird, die mögliche Probanden dazu veranlassen soll, sich erstmals mit der Frage auseinanderzusetzen, die entsprechende genetische Untersuchung vorzunehmen.[39] Dazu dürften etwa mündliche Vorschläge gelegentlich eines aus einem anderen Anlass geführten Beratungsgesprächs zählen oder anlassunabhängige Einladungsschreiben und Teilnahmeaufforderungen sowie Werbung und Information im Wartezimmer oder im Internet.

[36] *Stockter*, in: Prütting (Hrsg.), Fachanwaltskommentar Medizinrecht, 2. Aufl. Köln 2011 (im Erscheinen), § 16, Rn. 11.
[37] *Stockter*, in: Prütting (Hrsg.), Fachanwaltskommentar Medizinrecht, 2. Aufl. Köln 2011 (im Erscheinen), § 16, Rn. 14.
[38] Vgl. BR-Drs. 633/08, S. 65.
[39] *Stockter*, in: Prütting (Hrsg.), Fachanwaltskommentar Medizinrecht, 2. Aufl., Köln 2011 (im Erscheinen), § 3, Rn. 82.

2. Aufklärung und Beratung vor der Durchführung des Tests

Das allgemein geltende Erfordernis der Aufklärung vor Durchführung einer medizinischen Maßnahme wird im Hinblick auf die Vornahme genetischer Untersuchungen zu medizinischen Zwecken in § 9 GenDG spezialgesetzlich geregelt. Dort wird auch der Aufklärungsinhalt näher bestimmt. Vor prädiktiven genetischen Untersuchungen im Sinne des § 3 Nr. 8 ist zusätzlich eine genetische Beratung nach § 10 Abs. 2 anzubieten. Anders als die Aufklärung ist die Beratung selbst eine ärztliche Leistung und daher im rechtlichen Sinne keine ergänzende Aufklärung. Die Beratung geht über die für die Aufklärung erforderliche Vermittlung von Informationen über die vorgesehene Untersuchungsmethode, die möglichen Untersuchungsergebnisse und deren medizinische Bedeutung hinaus. Anders als bei der Aufklärung, die, um zu einer rechtswirksamen Einwilligung in die genetische Untersuchung zu führen, inhaltlicher Überprüfung standhalten muss, genügt hinsichtlich der genetischen Beratung, dass eine solche gemäß den Vorschriften des § 10 erfolgt ist bzw. angeboten wurde.[40]

Aus dem Grundsatz der Patientenautonomie ergibt sich allerdings das Recht der betroffenen Person, im Einzelfall auf die Aufklärung oder Teile davon zu verzichten.[41] Unklar ist allerdings, unter welchen Voraussetzungen von einem wirksamen Verzicht ausgegangen werden kann. Für den Bereich des Gendiagnostikrechts wird wohl davon auszugehen sein, dass ein konkludenter Verzicht nicht ausreicht. Vielmehr muss der Betroffene ausdrücklich den Verzicht auf die Aufklärung erklären. Zudem muss ihm bekannt sein, für welchen Bereich er auf die Aufklärung verzichtet – eine Art allgemeiner Verzicht auf jegliche Art der Aufklärung ist wegen des Mangels an Bestimmtheit als unwirksam zu werten. Im Ergebnis ist in der Praxis davon auszugehen, dass eine minimale Aufklärung immer gewährleistet sein muss und dem Probanden auch im Nachgang des Gesprächs zur Aufklärung beispielsweise anhand von schriftlichen Unterlagen die Gelegenheit zu geben ist, sich die erforderlichen Informationen zur betreffenden Maßnahme zu verschaffen. Dies gilt umso mehr, als genetische Untersuchungen in aller Regel nicht dringlich sind, so dass an Art und Umfang der Aufklärung (und damit auch an die Hinweise vor einem Verzicht auf Aufklärung) besonders hohe Anforderungen zu stellen sind.

[40] BR-Drs. 633/08, S. 54.

[41] Etwa BGH JR 1959, 418, 419, siehe auch BR-Drs. 633/08, S. 51; *Stockter*, Präventivmedizin und Informed Consent – Zu den Anforderungen an die informierte Einwilligung in die Teilnahme an Screeningprogrammen, Berlin 2008, S. 113.

3. Einwilligung und Widerruf

Die Einwilligung nach § 8 GenGD dient der Sicherstellung der Selbstbestimmung des Probanden sowohl in datenschutzrechtlicher als auch in medizinrechtlicher Hinsicht. Eine bereits erteilte Einwilligung kann nach § 8 Abs. 2 widerrufen werden. Anders als die Einwilligung kann der Widerruf schriftlich oder mündlich wirksam erklärt werden.[42] Er muss gegenüber der verantwortlichen ärztlichen Person (vgl. § 3 Nr. 5) erfolgen.[43] Nach § 9 Abs. 2 Nr. 4 GenDG ist die verantwortliche ärztliche Person verpflichtet, im Rahmen der Aufklärung nach § 9 vor der Einwilligung nach § 8 den Probanden auf sein Widerrufsrecht nach § 8 Abs. 2 ausdrücklich hinzuweisen. Der Widerruf gilt nach Abs. 2 S. 1 für die Zukunft. In dem Umfang, in dem der Widerruf erfolgt, hat eine noch nicht begonnene Untersuchung zu unterbleiben bzw. ist eine bereits begonnene unverzüglich abzubrechen.[44] Die Bewertung der Zulässigkeit der vor dem Widerruf erfolgten Handlungen bleibt von dem Widerruf unberührt.[45] In dem Umfang, in dem die untersuchte Person ihre Einwilligung widerruft, ist die Mitteilung von Ergebnissen der genetischen Untersuchung unzulässig (§ 11 Abs. 4). Wie sich aus § 12 Abs. 1 S. 4 GenDG ergibt, verpflichtet allerdings ein Widerruf nicht zu einer Vernichtung der Untersuchungsergebnisse, wenn die untersuchte Person ihn erst erklärt, nachdem ihr die Ergebnisse der genetischen Untersuchung mitgeteilt worden sind (siehe unten IV. 4). In jedem Fall sind aber die betreffenden genetischen Proben zu vernichten (§ 13 Abs. 1 S. 2). Die Anforderungen an die Dokumentation und Übermittlung des Nachweises des Widerrufs sind in § 8 Abs. 2 S. 2 und 3 geregelt. Sofern nach § 7 Abs. 2 eine Stelle mit der genetischen Analyse beauftragt worden ist, muss die verantwortliche ärztliche Person dieser unverzüglich einen Nachweis des Widerrufs übermitteln.[46]

III. Durchführung des Tests – Arztvorbehalt

1. Überblick

Genetische Untersuchungen zu medizinischen Zwecken unterliegen dem Arztvorbehalt des § 7 GenDG, wobei die dafür erforderliche genetische Analyse auch durch eine von der verantwortlichen ärztlichen Person beauftragte Person vorge-

[42] § 8 Abs. 2 S. 1, vgl. BT-Drs. 16/12713, S. 46.
[43] § 8 Abs. 2 S. 1, vgl. BT-Drs. 16/12713, S. 46.
[44] BR-Drs. 633/08, S. 51.
[45] Zur entsprechenden Wirkung des Widerrufs im allgemeinen Datenschutzrecht vgl. *Däubler*, in: Däubler/Klebe/Wedde/Weichert, Kompaktkommentar zum BDSG, Frankfurt am Main 2010, § 4a, Rn. 37; *Gola/Schomerus*, BDSG, München 2010, § 4a, Rn. 18; *Simitis*, in: Simitis, BDSG, Baden-Baden 2006, § 4a, Rn. 101.
[46] § 8 Abs. 2 S. 3, vgl. auch BT-Drs. 16/12713, S. 46.

nommen werden kann. Die Vornahme der genetischen Untersuchung ist nur auf der Grundlage einer nach § 8 wirksamen Einwilligung des Probanden zulässig. Sie erfordert nicht notwendigerweise eine Indikation (siehe o. II. 1). Vorgaben zur Qualitätssicherung genetischer Analysen enthält § 5. Hinsichtlich der spezifischen Vorgaben, die das GenDG zur Durchführung des Tests enthält, sei an dieser Stelle nur auf die Regelungen zum Arztvorbehalt eingegangen.

2. Arztvorbehalt

Im Zusammenhang mit dem in § 7 GenDG geregelten Arztvorbehalt für genetische Untersuchungen zu medizinischen Zwecken werden auch Regelungen zur Qualifikation und zur Zulässigkeit der Einbindung Dritter getroffen. Darüber hinaus bestimmt diese Norm jedoch auch, dass genetische Analysen außerhalb von genetischen Untersuchungen zu medizinischen Zwecken nicht vorgenommen werden dürften. Indem der Arztvorbehalt dazu beiträgt, dass die Untersuchung einschließlich der Aufklärung und der genetischen Beratung sowie der Befundmitteilung angemessen und kompetent durchgeführt wird, dient er dem Schutz der Gesundheit und der informationellen Selbstbestimmung.[47] So soll die Entstehung eines „freien Marktes“ für genetische Untersuchungen, auf dem Diagnoseleistungen nach rein kommerziellen Gesichtspunkten angeboten werden, weitgehend ausgeschlossen werden.[48]

Der Arztvorbehalt gilt für alle genetischen Untersuchungen zu medizinischen Zwecken im Sinne des § 3 Nr. 6 GenDG. Der Arztvorbehalt umfasst dabei grundsätzlich alle Schritte der genetischen Untersuchung einschließlich der genetischen Analyse, insbesondere auch die Aufklärung nach § 9, die genetische Beratung nach § 10 und die Mitteilung des Untersuchungsergebnisses nach § 11.[49] Für genetische Untersuchungen im Sinne des § 3 Nr. 1, die nicht medizinische Zwecke im Sinne des § 3 Nr. 6 bis 8 verfolgen (z.B. sog. Life-Style-Tests), und nicht-genetischen Untersuchungen zu medizinischen Zwecken, etwa zur Feststellung von nach der Geburt entstandenen (z.B. genetische Merkmale von Krebszellen) oder nicht-menschlichen (z.B. viralen) Erbinformationen gilt der Arztvorbehalt nach § 7 GenDG nicht (möglicherweise jedoch aus anderen medizinrechtlichen Regelungen).

[47] BR-Drs. 633/08, S. 48.
[48] BR-Drs. 633/08, S. 48.
[49] BR-Drs. 633/08, S. 47 f.

IV. Nach dem Test

1. Erfordernis der genetischen Beratung nach dem Test nach § 10 GenDG

Nach dem Vorliegen des Untersuchungsergebnisses (vgl. § 10) und noch vor seiner Mitteilung (vgl. § 11 Abs. 1 „die genetische Beratung durchgeführt hat") ist der untersuchten Person eine genetische Beratung anzubieten. § 10 GenDG regelt Anforderungen an die genetische Beratung bei genetischen Untersuchungen zu medizinischen Zwecken im Sinne des § 3 Nr. 6.[50]

Dem Probanden ist vor der Erteilung der Einwilligung eine angemessene Bedenkzeit einzuräumen (vgl. § 9 Abs. 1 S. 2 und § 10 Abs. 2 S. 2 GenDG). Die Bedenkzeit wird umso größer sein, je schwerwiegender ein unter Umständen zu erwartender Befund für die betroffene Person und deren Familie ist. Dies gilt in besonderem Maße für auf nicht behandelbare Erkrankungen oder gesundheitliche Störungen gerichtete prädiktive genetische Untersuchungen.[51] Orientierung kann hier die dreitägige Bedenkzeit nach § 2a Abs. 2 Satz 2 des Schwangerschaftskonfliktberatungsgesetzes bieten.

2. Mitteilung der Ergebnisse nach § 11 GenDG

Die Mitteilung der Ergebnisse hat nach den Vorgaben des § 11 zu erfolgen. Eine erneute Einwilligung des Probanden ist dafür nicht erforderlich (vgl. § 11 Abs. 4). § 11 Abs. 1 verbietet, die Ergebnisse genetischer Untersuchungen an andere Personen als an die untersuchte Person mitzuteilen (Wortlaut: „nur der betroffenen Person"). Die Regelung gilt für genetische Untersuchungen zu medizinischen Zwecken. Der Sache nach regelt § 11 ein Offenbarungsverbot, das allerdings nicht ausdrücklich als solches bezeichnet wird. Dadurch, dass nach § 11 Abs. 1 nur die verantwortliche ärztliche Person zur Mitteilung des Untersuchungsergebnisses befugt ist, soll sichergestellt werden, dass die untersuchte Person die Gelegenheit bekommt, sich umfassend von kompetenter Stelle über die Bedeutung des Untersuchungsergebnisses unterrichten zu lassen.[52] Schließlich sollen berechtigte Informationsinteressen Dritter dadurch abgesichert werden, dass die Ansprüche auf Mitteilung und Vernichtung eines bestimmten Untersuchungsergebnisses nur alternativ ausgeübt werden können (IV. 4).

---

[50] Zur Diskussion über den Umfang der Beratungsverpflichtung vgl. BR-Drs. 633/08 – Beschluss, S. 17; BT-Drs. 16/10582, S. 3.

[51] Vgl. BR-Drs. 633/08, S. 51 f. und S. 55, zu den Anforderungen an die Länge der Bedenkzeit allgemein im Medizinrecht vgl. BGH, NJW 1972, 335, 337 – Warzenentfernung; BGH, VersR 1979, 720, 721 – diagnostische Eingriffe; BGH, NJW 1981, 633, 633– Korrektur einer Hornschwielenbildung; BGH, VersR 1991, 237, 238 – kosmetische Operation.

[52] BR-Drs. 633/08, S. 56.

3. Aufbewahrung, Verwendung und Vernichtung der Untersuchungsergebnisse und genetischen Proben nach den §§ 12 und 13 GenDG

§ 12 Abs. 1 S. 1 GenDG regelt, dass die Ergebnisse genetischer Untersuchungen und Analysen zehn Jahre in den Untersuchungsunterlagen über die betroffene Person aufzubewahren sind; die Fristlänge entspricht insofern der allgemeinen Aufbewahrungsfrist für ärztliche Aufzeichnungen (vgl. § 10 Abs. 3 MBO-Ä). Personenbezogene Daten, für die Aufbewahrungspflichten bestehen, unterliegen nach Erfüllung des Erhebungs- und Verwendungszwecks einer Sperrungspflicht (vgl. § 35 Abs. 3 Nr. 1 BDSG), d.h. sie sind aus dem operativen Geschäft auszusondern und in einem technisch und organisatorisch besonders gesicherten Umfeld aufzubewahren. In diesen Fällen wird die Sperrungsverpflichtung nicht erst durch Satz 3 ausgelöst. Der Beginn der Aufbewahrungsfrist ist nicht ausdrücklich geregelt. Da die Aufbewahrungsfrist jedoch der Frist für Dokumente nach § 10 Abs. 3 MBO-Ä nachempfunden ist, dürfte als Fristbeginn der Tag des Abschlusses der Behandlung zugrunde zu legen sein bzw. der Tag der Erfüllung des Zwecks, zu dem die jeweiligen Daten erhoben oder verwendet wurden.[53]

Die Dokumente, die von der Aufbewahrungsverpflichtung nach § 12 GenDG erfasst sind, sind nicht ausdrücklich benannt. Es spricht viel für die Annahme, dass sich Abs. 1 ausschließlich auf die unmittelbaren Untersuchungs- und Analyseergebnisse bezieht, während die Aufbewahrung der mit dem genetischen Untersuchungsverfahren im Zusammenhang stehenden Dokumente nach den allgemeinen Bestimmungen zu erfolgen hat. Dafür spricht neben dem Wortlaut insbesondere auch die Zwecksetzung des Abs. 1, das Recht auf Nichtwissen und das Recht auf informationelle Selbstbestimmung der untersuchten Person wirkungsvoll zu schützen. So soll durch die Verpflichtung zur Vernichtung der Untersuchungs- und Analyseergebnisse nach Satz 2 Nr. 2, ggf. i.V.m. Satz 4, sichergestellt werden, dass Untersuchungsergebnisse, von denen die untersuchte Person keine Kenntnis erlangt hat,[54] „aus der Welt geschafft“ werden und auf diese Weise auch nicht – ggf. zum Nachteil der untersuchten Person – Dritten zugänglich gemacht werden können. Zudem trägt eine solche Auslegung des Begriffs der „Ergebnisse genetischer Untersuchungen“ auch dem Nachweis- und Dokumentationsinteresse der verantwortlichen ärztlichen Person Rechnung, der beispielsweise in Haftungsprozessen der Zugriff auf die Dokumente zur Beschreibung des Untersuchungsverlaufs (etwa zum Nachweis der ursprünglich erteilten Einwilligung und des erfolgten Widerrufs) ermöglicht sein muss. Nach dem Sinn und Zweck der Aufbewahrungsfristen gilt § 12 Abs. 1 nicht für Unterlagen, die zwar den Ablauf des genetischen Untersuchungsverfahrens dokumentieren, nicht jedoch Angaben über die Untersuchungsergebnisse selbst enthalten. Die Aufbewahrung solcher Unterlagen richtet

[53] Zu ähnlichen Fragestellungen der Zweckerfüllung vgl. auch *Dix*, in: Simitis, BDSG, Baden-Baden 2006, § 35, Rn. 34.
[54] Zur Alternativität der Ansprüche auf Kenntnisnahme und Vernichtung siehe unten S. 49, IV. 4.

sich vor allem nach den jeweiligen allgemeinen standesrechtlichen Bestimmungen, die den Vorgaben des § 12 Abs. 1 häufig entsprechen (vgl. etwa § 10 Abs. 3 MBO).

§ 13 GenDG regelt die Verwendung und Vernichtung genetischer Proben einschließlich der erforderlichen technischen und organisatorischen Maßnahmen zum Schutz vor unbefugtem Zugriff auf die genetischen Proben, vor deren unbefugter Weitergabe an andere sowie vor einer unzulässigen Verwendung der genetischen Proben und deren unzulässiger Vernichtung (vgl. Abs. 3). Subsidiär sind insbesondere die allgemeinen Datenschutzregelungen und die standesrechtlichen Vorgaben zu beachten. Nach Abs. 1 S. 2 sind die verantwortliche ärztliche Person (vgl. § 3 Nr. 5) oder die nach § 7 Abs. 2 beauftragte Person oder Einrichtung verpflichtet, die genetische Probe unverzüglich (vgl. § 121 Abs. 2 BGB) zu vernichten, sobald sie für diese Zwecke nicht mehr benötigt wird[55] oder die betroffene Person ihre Einwilligung nach § 8 Abs. 2 widerrufen hat. Die Verpflichtung zur Probenvernichtung besteht nicht, wenn der Untersuchungszweck fortbesteht, etwa weil die Notwendigkeit von Nachuntersuchungen gegeben ist.[56]

4. Alternativität von Kenntnisnahme und Vernichtung

Das Recht auf Nichtwissen wird insbesondere durch die Regelungen des § 8 und § 9 Abs. 2 Nr. 5 geschützt; das Recht auf Wissen im Wesentlichen durch § 10 sichergestellt. Allerdings besteht nach dem GenDG zur Sicherung der berechtigten Informationsinteressen Dritter eine Alternativität der Ansprüche auf Kenntnisnahme und Vernichtung der Untersuchungsergebnisse.[57] Darin kann eine mittelbare Beeinträchtigung des Rechts auf Wissen gesehen werden, da der untersuchten Person nicht das Recht eingeräumt wird, die Untersuchungsergebnisse zunächst zur Kenntnis zu nehmen und danach vernichten zu lassen, um die spätere Weitergabe der Untersuchungsergebnisse an Dritte zu vermeiden, was sie insgesamt davon abhalten kann, sich über bestimmte genetische Merkmale zu informieren. Diese Regelung rechtfertigt sich jedoch vor dem Hintergrund, dass das Recht auf Nichtwissen in diesen Fällen aber nicht beeinträchtigt ist und in einigen Fällen, insbesondere im Versicherungsbereich, die Gefahr besteht, dass die untersuchte Person ihren ansonsten bestehenden Wissensvorsprung zulasten von Dritten ausnutzen könnte. Im Unterschied zum Anspruch auf Vernichtung der Untersuchungsergebnisse nach § 12 Abs. 1 S. 2 und 4 GenDG besteht der Anspruch auf Vernichtung der Proben auch dann, wenn der Proband die daraus gewonnenen Untersuchungsergebnisse bereits zur Kenntnis genommen hat. Dies ergibt sich aus dem Umstand, dass die Alternativität der Ansprüche auf Vernichtung und Kennt-

[55] BT-Drs. 16/10582, S. 3, vgl. auch § 35 Abs. 2 BDSG.
[56] BT-Drs. 16/10582, S. 3.
[57] Vgl. § 8 Abs. 1 S. 2; § 11 Abs. 4; § 12 Abs. 1 S. 2 Nr. 2 und S. 4, siehe auch BR-Drs. 633/08 S. 50. Dazu näher *Stockter*, in: Prütting (Hrsg.), Fachanwaltskommentar Medizinrecht, 2. Aufl. Köln 2011 (im Erscheinen), § 8 Rn. 14, § 11 Rn. 20 und § 12 Rn. 11.

nisnahme nach § 8 Abs. 1 S. 2 („oder") und § 12 Abs. 1 S. 4 nur hinsichtlich der Untersuchungsergebnisse geregelt ist. Die Interessen Dritter werden durch die Probenvernichtung – anders als bei der Vernichtung der Untersuchungsergebnisse – nicht betroffen.

5. Empfehlung der Drittberatung (§ 10 Abs. 3 S. 4 und 5 GenDG)

§ 10 Abs. 3 S. 4 GenDG sieht vor, dass die verantwortliche ärztliche Person (§ 3 Nr. 5) der untersuchten Person die Empfehlung ausspricht, ihrerseits ihren genetischen Verwandten eine genetische Beratung zu empfehlen, wenn anzunehmen ist, dass diese Träger der zu untersuchenden genetischen Eigenschaften sind und diese Eigenschaften Bedeutung für eine vermeidbare oder behandelbare Erkrankung oder gesundheitliche Störung haben. Die untersuchte Person ist danach grundsätzlich nicht zu einer entsprechenden Mitteilung verpflichtet.[58] Nach Satz 5 gilt die Regelung des Satzes 4 entsprechend für den erhobenen Befund bei einem Embryo oder Fötus. Dabei ist der besonderen Situation der Schwangeren angemessen Rechnung zu tragen und auch eine mögliche psychische Belastung der Schwangeren zu berücksichtigen. Dabei kann es angezeigt sein, die Empfehlung erst nach Beendigung der Schwangerschaft zu geben.[59]

Diese gesetzliche Klarstellung stellt die konsequente Fortführung des Grundsatzes dar, dass grundsätzlich jeder einzelne selbst darüber bestimmen darf, ob und in welchem Umfang er gesundheitsbezogene Informationen erhält. Die Regelung dürfte zum einen von der Überlegung getragen sein, dass die Ergebnisse genetischer Untersuchungen in aller Regel keine hinreichend klaren Aussagen erlauben, die eindeutig eine bestimmte Therapie indizieren. Zudem wird dem Umstand Rechnung getragen, dass die mitunter nicht leichte Entscheidung, eine genetische Untersuchung vorzunehmen, nicht zusätzlich dadurch belastet werden soll, dass der Proband mögliche familiäre Implikationen aufgrund seiner Untersuchungsergebnisse in seine Erwägung einbeziehen muss. Auch möglicherweise für seine Familienangehörigen relevante Untersuchungsergebnisse führen nicht zu einem gesetzlich angeordneten Beratungsautomatismus in der Familie. Vielmehr wird es der Einschätzung der untersuchten Person, die die familiären Verhältnisse am besten einschätzen kann, überlassen, diese Frage im Familienkreis zu thematisieren. Zwar beinhaltet diese gesetzgeberische Verfahrensweise die Gefahr, dass möglicherweise auch sachfremde Erwägungen die Entscheidung die Familie einzubinden beeinflussen. Andererseits wäre auch eine verbindliche Beratung Dritter auch

[58] Vgl. BR-Drs. 633/08, S. 56, siehe auch die Rechtsprechung zur Verpflichtung der Mitteilung eines positiven HIV-Test-Ergebnisses an Intimpartner, vgl. *Stockter*, Verbot genetischer Diskriminierung und das Recht auf Achtung der Individualität, Berlin 2008, S. 531 f.; zu Mitteilungspflichten zwischen Ehepartnern im Zusammenhang mit der Eheanfechtungsvorschrift des § 1314 BGB, vgl. *Stockter*, ebd., S. 482 f.

[59] BR-Drs. 633/08, S. 56.

nur dann angemessen, wenn zuvor das familiäre Umfeld eruiert wird, dessen Beurteilung dann ebenfalls ganz wesentlich auf die Einschätzung der untersuchten Person gestützt werden müsste. Es bleibt zu hoffen, dass diese Regelung auch Rechtsunsicherheiten in der Beratungspraxis der Ärzte vermeidet, die möglicherweise in anderen Bereichen mit vergleichbarer Problemlage bisher bestehen.

Probleme der vorgeburtlichen Diagnostik

Dr. med. Robin Schwerdtfeger

I. Die Definition der pränatalen genetischen Untersuchungen

Durch die Aufnahme der pränatalen Untersuchungen in den Regelungsbereich des Gendiagnostikgesetzes[1] existieren nun umfängliche gesetzliche Vorschriften zum ärztlichen Handeln in Zusammenhang mit pränatalen genetischen Untersuchungen. Ich möchte in diesem Beitrag versuchen, aus frauenärztlicher Sicht die Handlungswege zu beleuchten und die sich daraus ergebenden Probleme aufzuzeigen.

Dem Anwendungsbereich des Gendiagnostikgesetzes unterfallen nach § 15 GenDG folgende pränatale Untersuchungen:

1. pränatale genetische Untersuchungen mit Analyse von durch die Untersuchung gewonnenem Untersuchungsmaterial: Fruchtwasseruntersuchung (AC), Chorionbiopsie (CVS), Fetalblutentnahme (FBS; Nabelschnurpunktion).
2. vorgeburtliche genetische Risikoabklärungen: Ersttrimestertest (ETS), Triple-Test, Ultraschalluntersuchungen.[2]

---

[1] Gesetz über genetische Untersuchungen bei Menschen (GenDG) v. 31.7.2009 (BGBl. I, S. 2529), siehe Anhang, S. 129 ff.

[2] *Schwerdtfeger*, Pränataldiagnostik und das Gendiagnostikgesetz: Was?-Wer?-Wie?, Frauenarzt 2010, 22 f.

Die Einordnung der invasiven Untersuchungen (AC/CVS/FBS) in den Geltungsbereich des GenDG ist nachvollziehbar und schlüssig. Schwerer fällt es, den Begriff der „vorgeburtlichen genetischen Risikoabklärung" einzuordnen und die dem Gesetz unterworfenen Untersuchungen direkt zu benennen und abzugrenzen. Dazu heißt es in § 3 Abs. 3 GenDG:

> Im Sinne des Gesetzes (…) ist vorgeburtliche Risikoabklärung eine Untersuchung des Embryos oder Fötus, mit der die Wahrscheinlichkeit für das Vorliegen bestimmter genetischer Eigenschaften mit Bedeutung für eine Erkrankung oder gesundheitliche Störung (…) ermittelt werden soll.

Die Gesetzesbegründung erläutert diese Legaldefinition wie folgt:

> Im Hinblick auf den Schutz des Ungeborenen werden (...) bei der vorgeburtlichen Risikoabklärung auch die mittels bildgebender Verfahren durchgeführten Untersuchungen dem Anwendungsbereich des Gesetzes unterstellt, also auch die vorgeburtlichen Phänotyp-Untersuchungen.[3]

Somit unterliegen dem Gesetz auch solche pränatalen Untersuchungen, die über die Wahrscheinlichkeit des Vorliegens von genetischen Eigenschaften ohne Durchführung einer genetischen Analyse eine Aussage treffen lassen. Die zur Zeit am häufigsten durchgeführte Untersuchung dieser Art ist der Ersttrimestertest; aber auch der in der Zwischenzeit weitgehend aufgegebene Triple-Test unterliegt nach dieser Begriffsbestimmung dem Gesetz. In Bezug auf die pränatalen Ultraschalluntersuchungen ist die Sachlage komplizierter: Die Sonographie ist die Hauptmethode zur Analyse der fetalen Anatomie und eine Phänotyp-Untersuchung. Sie ist ein etabliertes und sehr verbreitetes bildgebendes Verfahren. Grundsätzlich wird im Rahmen der Mutterschaftsvorsorge zwischen den Basisultraschalluntersuchungen in der 10., 20. und 30. Schwangerschaftswoche sowie den weiterführenden Untersuchungen mit gesonderter Indikation (Fehlbildungsultraschall, „Feindiagnostik") unterschieden. Unterliegen nun alle Ultraschalluntersuchungen den Vorgaben des GenDG? Hier ist unter den Frauenärzten und Pränatalmedizinern eine nicht unerhebliche Verunsicherung entstanden, welche Untersuchungen nun als genetische Risikoabklärung im Sinne des Gesetzes anzusehen sind.

Aus diesem Grund hat die Deutsche Gesellschaft für Gynäkologie und Geburtshilfe (DGGG) in einem Newsletter im Januar 2010 dazu folgendermaßen Stellung genommen:[4]

---

[3] Gesetzentwurf der Bundesregierung: Entwurf eines Gesetzes über genetische Untersuchungen bei Menschen (Gendiagnostikgesetz – GenDG) vom 13.10.2008. BT-Drs. 16/10532, S. 17.

[4] *Schmutzler/Vetter*, Stellungnahme zum Gendiagnostikgesetz, Deutsche Gesellschaft für Gynäkologie und Geburtshilfe (DGGG), 26.01.2010, www.dggg.de.

Angesichts interpretatorischer Spielräume galt es, zunächst festzuhalten, was unter einer genetischen Untersuchung zu verstehen ist, die unter das Gesetz fällt. Kurz gefasst kann danach gesagt werden:
Medizinische Laboratoriumsuntersuchungen sind dann genetische Analysen im Sinne des GenDG, wenn diese durch die verantwortliche ärztliche Person mit der expliziten Fragestellung nach bestimmten genetischen Eigenschaften veranlasst werden.
Das bedeutet, dass die Fragestellung, die Intentionalität der verantwortlichen ärztlichen Person, dem Fall-führenden Arzt, in unklaren Fällen darüber entscheidet, ob es sich um eine genetische Untersuchung im Sinn des GenDG handelt.
Übersetzt in ein gestuftes System der Pränatalen Diagnostik sollte dies bedeuten:
1. Eine Ultraschalluntersuchung gemäß Mutterschafts-Richtlinien fällt mangels entsprechender Fragestellung *nicht* unter das GenDG.
2. Eine erweiterte Ultraschalluntersuchung gemäß Mutterschafts-Richtlinien *kann* je nach Fragestellung/Indikation unter das GenDG fallen.
3. Pränatale Risikoberechnung für Aneuploidien (Ersttrimesterdiagnostik) *fällt* wegen gezielter Fragestellung unter das GenDG.
4. Chromosomenanalysen aus Fruchtwasser/Chorionzotten/Nabelschnurblut *fallen* unter das GenDG und stehen im Zentrum der Überlegungen zum GenDG.

Damit unterliegt in fast allen Fällen die weiterführende gezielte Ultraschalldiagnostik zur Erkennung von Fehlbildungen den Vorgaben des GenDG. Alle Beteiligten gehen zunächst davon aus, dass die Untersuchungen im Rahmen der Basisultraschalldiagnostik in der Schwangerschaft auch nach dem zu erwartenden neuen Ultraschallscreening in der Mutterschaftsvorsorge nicht unter das Gendiagnostikgesetz fallen. Als eindeutig darf diese Interpretation der gesetzlichen Vorschriften allerdings nicht bezeichnet werden, es besteht somit weiterhin eine Unsicherheit in Bezug auf die Abgrenzung bzw. Einbeziehung der vorgeburtlichen Ultraschalldiagnostik.

II. Probleme der praktischen Umsetzung des GenDG in der Pränatalmedizin

In Deutschland werden pro Jahr ungefähr 700.000 Schwangerschaften von 11.000 niedergelassenen Frauenärzten betreut. Unter diesen Frauenärzten befinden sich schätzungsweise 500 Pränatalspezialisten, die in erster Linie die pränatalen genetischen Untersuchungen (Eingriffe) und weiterführenden Ultraschalluntersuchungen durchführen. Diese Gruppe der Pränatalmediziner ist erheblich von den neuen gesetzlichen Regelungen betroffen, da ungefähr 90% der dort durchgeführten Untersuchungen dem Gendiagnostikgesetz unterliegen. Wenn man davon ausgehen darf, dass die normalen Ultraschallscreeninguntersuchungen in der Schwangerschaft nicht dem GenDG unterliegen, dann betreffen die neuen Regelungen die Breite der Frauenärzte in erster Linie nur im Zusammenhang mit dem Ersttrimestertest. Der Ersttrimestertest (ETS) wird mittlerweile nahezu jeder Schwangeren angeboten. Dieser Test besteht aus der Kombination einer Ultraschalluntersu-

chung mit Messung der Nackentransparenz und einer Blutanalyse, bei der zwei Placentahormone (ß-HCG und PAPP-A) bestimmt werden. Aus der Analyse dieser Parameter wird dann die Wahrscheinlichkeit für das Auftreten einer Trisomie 21, Trisomie 13 und Trisomie 18 berechnet. Es handelt sich also um eine Risikoeinschätzung und keine definitive Diagnose. Auffällige Befunde aus diesem Test können dann durch eine invasive Diagnostik (z.B. Fruchtwasseruntersuchung) abgeklärt werden. Der Vorteil des ETS liegt in einer deutlich besseren Sensitivität und Spezifität gegenüber der bisherigen Altersindikation in Bezug auf die Erkennung von Chromosomenstörungen. Dies führt zu einer signifikanten Reduktion an invasiven Untersuchungen und damit an Fehlgeburten im Kontext dieser Eingriffe. Der Ersttrimestertest gehört nicht zur regulären Mutterschaftsvorsorge und ist damit eine Selbstzahlerleistung. Es gibt keine verlässlichen Erhebungen zur Anzahl der pro Jahr durchgeführten ETS-Untersuchungen. Man darf vorsichtig geschätzt von 200.000 ETS-Untersuchungen pro Jahr ausgehen. Hinzu kommen dann noch die 70.000 genetischen pränatalen Untersuchungen und ungefähr 250.000 weiterführende Ultraschalluntersuchungen. Insgesamt werden somit pro Jahr im Bereich der pränatalen Diagnostik mindestens 500.000 Untersuchungen durchgeführt, die dem GenDG unterliegen.

Das Gesetz schreibt im Zusammenhang mit den vorgeburtlichen genetischen Untersuchungen umfängliche Beratungen vor. Aus der sinnvollen und notwendigen Trias „Beratung – Untersuchung – Beratung“ wurde eine umständliche Differenzierung in viele Einzelteile vorgenommen: Aufklärung – genetische Beratung – Einwilligung – Untersuchung – Befundmitteilung – genetische Beratung. Die Durchführung einer genetischen Beratung ist entsprechend § 10 GenDG vor und nach der Untersuchung obligatorisch vorgeschrieben, es sei denn, die Schwangere erklärt schriftlich ihren Verzicht. Dabei ist in der praktischen Umsetzung dieser Vorgaben die Mitteilung eines normalen Ergebnisses verbunden mit einer erneuten genetischen Beratung realitätsfern. So müsste zum Beispiel eine Schwangere, die aus einem entfernteren Ort zu einer Fruchtwasseruntersuchung zum Pränatalspezialisten geschickt wurde, mehrere Tage danach erneut dort hinfahren, um dann im Zusammenhang mit einer erneuten genetischen Beratung zu erfahren, dass es sich um einen Normalbefund handelt, da die bisher geübte Praktik der schriftlichen Mitteilung des Normalbefundes nicht gesetzeskonform ist.

Die Menge der vorgeschriebenen genetischen Beratungen im Rahmen pränataler Diagnostik ist nicht unerheblich. Bei schätzungsweise 500.000 pränatalen genetischen Untersuchungen und Risikoabklärungen pro Jahr wären somit 1 Million genetische Beratungen nötig (pro Untersuchung zwei genetische Beratungen: § 15 Abs. 3 i.V.m. § 10 GenDG). Die Fachärzte für Humangenetik führen bisher ungefähr 50.000 Beratungen pro Jahr durch. Hier sind Probleme der Kapazitätsbewältigung vorprogrammiert. Aus diesem Grund hat der Gesetzgeber auch anderen Ärzten die Möglichkeit eröffnet, die Qualifikation zur genetischen Beratung zu erwerben (vgl. § 10 Abs. 1 i.V.m. § 7 GenDG). Die Richtlinie zu Qualifikationsmaßnahmen soll die Gendiagnostikkommission (GEKO) erstellen (vgl. § 23 Abs. 2

Nr. 2a GenDG). Anfang 2011 hat die GEKO einen entsprechenden Entwurf zur Stellungnahme veröffentlicht.[5] Dieser Entwurf sieht umfangreiche Fortbildungseinheiten in Bezug auf die Qualifikation vor. Die Inhalte sind so weit gefasst, dass sie den Rahmen einer genetischen Beratung im Kontext einer routinemäßigen pränatalen Untersuchung völlig überladen. Die Pränatalmediziner begreifen sich nicht als Konkurrent der Fachärzte für Humangenetik, sondern sehen in Bezug auf genetische Fragestellungen ihre Funktion viel eher als „Filter", um gegebenenfalls eine fachhumangenetische Beratung zu veranlassen.

Die Frist zur Qualifikation für die genetische Beratung im Zusammenhang mit pränatalen Untersuchungen und Risikoabklärungen läuft zum 01.02.2012 ab (vgl. § 27 Abs. 4 GenDG). Ab Februar 2012 dürfen nur noch Fachärzte für Humangenetik und „qualifizierte" Ärzte die notwendigen genetischen Beratungen durchführen. Es ist jetzt schon absehbar, dass in der verbleibenden Zeit diese Qualifikation auf keinen Fall zu erreichen sein wird. Dadurch wird es ab Februar 2012 zu einem Sicherstellungsproblem der vertragsärztlichen Versorgung in Bezug auf pränatale Untersuchungen kommen, da die wenigen Fachärzte für Humangenetik, als einzig qualifizierte Ärzte, die Menge an anstehenden Beratungen unmöglich werden bewältigen können.

Auch die Honorierungsfrage ist bisher nicht gelöst; ganz im Gegenteil haben auf Anfragen der betroffenen Berufsverbände die Kassenärztliche Bundesvereinigung (KBV) und der GKV-Spitzenverband im März 2010 in einem Brief an ihre Mitglieder und Berufsverbände folgende Stellungnahme abgegeben:

> Vor diesem Hintergrund sind der Spitzenverband der gesetzlichen Krankenkassen und die Kassenärztliche Bundesvereinigung zu der gemeinsamen Feststellung gekommen, dass in der vertragsärztlichen Versorgung ohne die relevanten Richtlinien der Gendiagnostik-Kommission eine Umsetzung nur nach den im GenDG beschriebenen Regelungen in Verbindung mit den allgemeinen Grundsätzen zur Aufklärung und Einwilligung möglich ist. Darüber hinaus können unter diesen Umständen auf das GenDG keine über das bisherige Honorarvolumen hinausgehende Vergütungsansprüche gestützt werden. Der GKV-Spitzenverband sowie die Kassenärztliche Bundesvereinigung teilen den gesetzlichen Krankenkassen und ihren Versicherten sowie den Kassenärztlichen Vereinigungen und ihren Mitgliedern ihre Feststellung mit und empfehlen ihnen, über den Umfang hinausgehende Leistungen im Zusammenhang mit Einwilligung, Aufklärung und genetischen Beratung §§ 8-11 GenDG nicht zu verlangen, nicht zu veranlassen, nicht zu erbringen und nicht zu vergüten.[6]

---

[5] Entwurf einer Richtlinie der Gendiagnostik-Kommission (GEKO) über die Anforderungen an die Qualifikation zur und Inhalte der genetischen Beratung gemäß § 23 Abs. 2 Nr. 2a und § 23 Abs. 2 Nr. 3 GenDG v. 28.01.2011, http://www.rki.de/cln_116/nn_2046594/DE/Content/Institut/Kommissionen/GendiagnostikKommission/Richtlinien-Stellungnahme/RL-E__GenetischeBeratung,templateId=raw,property=publicationFile.pdf/RL-E_GenetischeBeratung.pdf [Zugriff am 18.6.2011].

[6] Quelle: http://www.bvf-niedersachsen.de/pdf/news/9/2010-03-26_KBV_Gendiagnostikgesetz_%282%29.pdf [Zugriff am 18.6.2011].

Dieses Schreiben sorgte für große Verwirrung. Es könnte als Aufforderung zum Boykott des Gesetzes interpretiert werden. Hier besteht dringender Handlungsbedarf, da wir Frauenärzte natürlich trotz dieses Schreibens die Vorgaben des Gesetzes in die praktische Arbeit integrieren müssen, aber ohne entsprechende Honorierung der Leistung.

Die Durchführung der Untersuchung setzt die schriftliche Einwilligung voraus; wenn sich eine Laboranalyse anschließt, so benötigt auch das Labor eine schriftliche Einwilligung der Patientin (vgl. § 8 Abs. 1 GenDG). In der Praxis bedeutet dies das Erfordernis mehrerer schriftlicher Einwilligungen der Schwangeren im Vorfeld der Untersuchungen auf sehr unterschiedlichen Formularen. Jedes Labor hat seinen eigenen Aufklärungsbogen und sein eigenes Einwilligungsformular. Die GEKO hat schon eine Stellungnahme zur Vereinfachung abgegeben. Danach reicht es aus, dem Labor mitzuteilen, dass die Patientin schriftlich eingewilligt hat.[7] Den meisten Laboren reicht aber diese Regelung nicht aus, sie bestehen auf ihrer „eigenen" schriftlichen Einwilligung. Hier wäre eine verbindliche und einfache Regelung sehr nützlich.

Das Ergebnis der Untersuchung darf nach dem Gesetz nur der verantwortliche Arzt ausschließlich der Schwangeren mitteilen (vgl. § 11 GenDG). Diese Regelung bringt, so sinnvoll sie im Sinne des Selbstbestimmungsrechts der Schwangeren ist, in praxi nicht unerhebliche organisatorische Probleme mit sich. So ergibt sich in der Sprechstunde eine Häufung an zusätzlichen Telefonaten zu Normalbefunden, die sonst durch das humangenetische Institut oder das Labor direkt mitgeteilt wurden. Auch ist die innerärztliche Kommunikation erschwert und erfordert immer eine explizite schriftliche Einwilligung der Schwangeren. Wie soll in Notsituationen verfahren werden, wenn es nicht möglich ist, eine schriftliche Einwilligung zur Befundmitteilung an den behandelnden Notarzt einzuholen?

Weitere Probleme bei der Umsetzung des GenDG im Rahmen der praktischen Arbeit ergeben sich aus der Aufbewahrungsfrist (vgl. § 12 GenDG). Die Frist von zehn Jahren ist problemlos umzusetzen und entspricht den schon bisher geltenden Regelungen; schwierig ist jedoch der Zwang zur Vernichtung der Unterlagen nach zehn Jahren. Die Vernichtung von einzelnen Befunden aus teilweise großen Krankenakten zu realisieren ist unrealistisch und wird kaum umsetzbar sein.

[7] Erste Mitteilung der GEKO vom 02.02.2010, http://www.rki.de/cln_116/nn_1967698/DE/Content/Institut/Kommissionen/GendiagnostikKommission/Mitteilungen/GEKO__Mitteilungen__01.html [Zugriff am 18.06.2011].

III. Fazit

Die praktische Umsetzung des Gendiagnostikgesetzes ist durch Unschärfen und teilweise überzogene Regelungen mit erheblichem organisatorischem Aufwand und Unsicherheiten verbunden. Zu wünschen wäre eine klare Eingrenzung der dem Gesetz unterliegenden pränatalen Ultraschalluntersuchungen. Die vorgeschriebene genetische Beratung im Zusammenhang mit der Ergebnismitteilung eines normalen pränatalen Befundes sollte fakultativ und nicht obligatorisch geregelt werden. Eine angemessene Honorierung der zusätzlichen genetischen Beratung ist unerlässlich. Ab 01.02.2012 darf eine genetische Beratung nur noch von dazu qualifizierten Ärzten durchgeführt werden. Es existiert lediglich ein Entwurf zu einer entsprechenden Richtlinie, der sehr umfangreich hinsichtlich der Inhalte der Beratung und dem Umfang der Qualifikationsmaßnahme ist. Die Umsetzung bis Februar 2012 wird unmöglich zu realisieren sein. Eine Übergangsregelung ist notwendig, damit die adäquate medizinische Versorgung von Schwangeren ab diesem Zeitpunkt gewährleistet bleibt.

Genomsequenzierung – Konsequenzen für die prädiktive genetische Diagnostik

Professor Dr. med. Hans-Hilger Ropers

I. Vorwort

Auf dem Gebiet der genetischen Diagnostik habe ich meine Prägung in den Niederlanden erhalten, wo ich 14 Jahre lang eines der großen überregionalen humangenetischen Institute aufgebaut und geleitet habe.[1] Die klinisch-genetische Krankenversorgung findet in den Niederlanden ausschließlich an universitären klinisch-genetischen Zentren statt – ganz anders als in Deutschland, wo zwei Drittel bis drei Viertel aller Familien von niedergelassenen Humangenetikern betreut werden. Ich bin davon überzeugt, dass die im Vergleich zu Holland und Großbritannien erheblichen Defizite im Bereich der humangenetischen Krankenversorgung und Forschung ursächlich auf diese unterschiedlichen Strukturen zurückgehen, und es ist mir ein Stachel im Fleisch, dass sich diese Einsicht in Deutschland, wenn überhaupt, nur sehr langsam durchsetzt. Daher lasse ich keine Gelegenheit aus, auf diese Zusammenhänge hinzuweisen und eine Änderung der Strukturen im Bereich der genetischen Krankenversorgung zu fordern, zuletzt als Mitglied der Kommission, welche im Jahre 2010 eine Akademiestellungnahme zur prädiktiven genetischen Diagnostik erarbeitet hat.[2] Anlass für diese Stellungnahme war die Revoluti-

---

[1] Universität Nijmegen, 1983-1997.

[2] Deutsche Akademie der Naturforscher *Leopoldina* – Nationale Akademie der Wissenschaften, Stellungnahme: Prädiktive genetische Diagnostik als Instrument der Krankheitsprävention, November 2010 (abrufbar unter: http://www.leopoldina.org/fileadmin/user_upload/Politik/

on auf dem Gebiet der Hochdurchsatz-Sequenzierung und die Aussicht, bereits in wenigen Jahren individuelle menschliche Genome für weniger als 1.000 Dollar sequenzieren zu können.

II. Suche nach genetischen Markern für Volkskrankheiten

Seit ca. 15 Jahren hat sich die internationale Genomforschung vor allem auf die Suche nach genetischen Risikofaktoren für komplexe Volkskrankheiten konzentriert, wie Diabetes, endogene Psychosen, Bluthochdruck und Asthma. Dies war jedoch nicht immer so: Der Vorschlag, das menschliche Genom zu sequenzieren, wurde ursprünglich damit begründet, dass die Aufklärung der Genomstruktur ein Schlüssel zur molekularen Diagnose und Therapie aller ernsten, ausschließlich genetisch bedingten Krankheiten sei, die nach den Regeln von Mendel vererbt werden und ein hohes Wiederholungsrisiko haben. Bereits in den Jahren 1993-1995, als die Verlängerung dieses unter amerikanischer Federführung durchgeführten Projekts anstand, erschien es dem damaligen Projektleiter *Francis Collins*, heute Direktor der National Institutes of Health (NIH) der Vereinigten Staaten, opportun, sich ganz auf die viel populäreren häufigeren Volkskrankheiten zu konzentrieren, mit dem Versprechen, diese Krankheiten während der kommenden 20 Jahre aufzuklären, zu verhindern und zu heilen.

Diese abenteuerlichen Versprechungen finden sich heute im Internet nicht mehr, und ich habe den Verdacht, dass die damaligen Meinungsführer selbst nie an ihre eigene Prognose geglaubt haben, multifaktorielle Krankheiten werde man in 20 Jahren besiegen. Aber als politisches Instrument waren diese Thesen außerordentlich erfolgreich: Der amerikanische Kongress bewilligte die für die Fortsetzung des Humangenomprojekts erforderlichen umfangreichen Mittel, und bereits im Jahre 2000 konnte der damalige amerikanische Präsident Bill Clinton zusammen mit seinem britischen Amtskollegen Tony Blair und den Wissenschaftlern Craig Venter sowie dem eben erwähnten Francis Collins der Öffentlichkeit die erste Version des menschlichen Genoms vorstellen.

Im gleichen Jahr entschloss sich die deutsche Bundesregierung, mit dem Nationalen Genomforschungsnetzwerk ein eigenes Genomforschungsprogramm aufzulegen und dieses nach amerikanischem Vorbild ebenfalls ganz auf die Erforschung komplexer Volkskrankheiten auszurichten.[3] Auch für diese Entscheidung mögen politische Gründe den Ausschlag gegeben haben, und oberflächlich betrachtet mag es in der Tat plausibler erscheinen, häufige, wenn auch komplexe Krankheiten zu erforschen, als zu versuchen, viele tausend verschiedene seltene Gendefekte aufzuklären. Allerdings ging man seinerzeit von der Annahme aus, den

Empfehlungen/Nationale_Empfehlungen/Praed_gen_diagnostik_stellungnahme_lang_DE.pdf) [Zugriff am 18.6.2011].

[3] Nähere Informationen: http://www.ngfn.de/index.php/ [Zugriff am 18.6.2011].

meisten Volkskrankheiten lägen häufig vorkommende genetische Risikofaktoren zugrunde. Diese „common disease-common risk factor"-Hypothese hat sich jedoch, von einer Handvoll Krankheiten abgesehen, als unrichtig erwiesen. Zwar gelang es, insbesondere seit 2007, für viele verbreitete Krankheiten genetische Risikofaktoren zu identifizieren, jedoch erhöhen oder erniedrigen diese Risikofaktoren das Krankheitsrisiko nur ganz unwesentlich, so dass sie für die Diagnose und Prognose ohne Bedeutung sind. Bis heute jedoch spielt die Suche nach assoziierten genetischen Markern für häufige Krankheiten im Bereich der Genomforschung eine bedeutende Rolle; einerseits deshalb, weil weltweit viele große Institutionen ganz auf diese Forschungen ausgerichtet sind, aber wohl auch deshalb, weil nicht allen daran Beteiligten klar ist, dass diese Studien größtenteils auf falschen Prämissen beruhen. Mithilfe genomweiter Assoziationsstudien wird man nur dann diagnostisch relevante Marker für bestimmte komplexe Krankheiten finden, wenn die Genomveränderung, welche für die Krankheit prädisponiert, bereits vor langer Zeit, z.B. früh in der Menschheitsgeschichte, aufgetreten ist und sich anschließend – durch Selektion oder durch Zufall – in der menschlichen Bevölkerung verbreitet hat. Nur dann nämlich wird man bei einem Großteil der Patienten links und rechts von dieser Veränderung ein identisches Muster assoziierter genetischer Marker finden. Wenn aber die meisten Mutationen erst vor relativ kurzer Zeit entstanden sind, werden sie naturgemäß nur einen kleinen Teil unserer Bevölkerung betreffen. Nach allem, was wir wissen, sind die meisten dieser Mutationen jedoch evolutionär jung; dies erklärt, warum die meisten assoziierten Marker nur eine geringe diagnostische Aussagekraft haben.

Es gibt aber noch einen anderen Grund für die magere Ausbeute von Assoziationsstudien: Viele der häufigen Krankheiten sind genetisch heterogen. Anders als lange gedacht, ist ihre Komplexität nicht das Ergebnis des Zusammenwirkens verschiedener genetischer und nicht genetischer Faktoren, sondern häufig handelt es sich dabei um ganz unterschiedliche Krankheiten, die auf verschiedene Gendefekte zurückgehen, sich aber klinisch nicht erkennbar unterscheiden.

Das Paradebeispiel zur Illustration dieses Zusammenhanges ist die geistige Behinderung, der häufigste Grund, warum Familien eine genetische Beratung in Anspruch nehmen. Allein auf dem menschlichen X-Chromosom hat man über 90 Gendefekte identifiziert, die zur geistigen Behinderung führen, und es gibt gute Gründe dafür anzunehmen, dass auch verwandte Krankheiten wie Autismus oder Schizophrenie – aber darüber hinaus viele komplexe Krankheiten – ähnlich heterogen sind. Dies erklärt, warum die Suche nach häufigen genetischen Risikofaktoren für die meisten der weit verbreiteten Krankheiten ohne Erfolg geblieben ist, und warum die allermeisten genetischen Marker für komplexe Krankheiten für die Diagnose und Prognose keine Rolle spielen.

III. Genomsequenzierung: eine neue Chance?

Ob die revolutionären Entwicklungen im Bereich der DNS-Sequenzierung daran in absehbarer Zeit etwas ändern werden, muss abgewartet werden; auch die erwähnte Stellungnahme der Akademie[4] hält sich hier zu Recht eher bedeckt. Allerdings versäumt sie, die weitreichenden Konsequenzen dieser Entwicklungen für die Forschung und Krankenversorgung im Bereich der monogenen Krankheiten hinreichend deutlich herauszustellen. Wie eingangs erwähnt, wurde die Erforschung dieser zumeist sehr ernsten Krankheiten mit sehr hohem Wiederholungsrisiko bisher von der Genomforschung sträflich vernachlässigt. Von den bisher beschriebenen ca. 6.000 monogenen Krankheiten sind bis heute nur wenig mehr als die Hälfte molekular aufgeklärt, jedoch gibt es gute Gründe für die Annahme, dass die meisten monogenen Krankheiten noch immer unbekannt sind. In vielen Fällen liegt das vermutlich daran, dass es sich bei den Patienten um isolierte Fälle handelt, die auf dominante Neumutationen oder rezessive Gendefekte zurückgehen; letztere treten in typischen deutschen Kleinfamilien ebenfalls als isolierte Fälle in Erscheinung. Durch die Sequenzierung ganzer Genome ist es im Prinzip möglich, sämtliche dieser Gendefekte zu erkennen. Dies wird über kurz oder lang zur Entwicklung universaler Tests führen, mit denen es möglich ist, alle molekular aufgeklärten Erbkrankheiten zu diagnostizieren oder auszuschließen.

Hinzu kommt ein Weiteres: Seit einigen Jahren befinden sich die Kosten für die DNS-Sequenzierung im freien Fall. Während die Aufklärung der Struktur des menschlichen Genoms insgesamt etwa 3 Milliarden US Dollar gekostet hat, belaufen sich die Kosten für die Resequenzierung menschlicher Genome mithilfe neuartiger massiv paralleler Sequenzierverfahren auf etwa 5 – 10.000 US Dollar. Das entspricht etwa dem 5fachen der Kosten für den Ausschluss einer einzelnen Erbkrankheit mithilfe konventioneller Testverfahren, wie sie heute im Rahmen der medizinisch-genetischen Diagnostik zum Einsatz kommen. Jedoch lassen sich die Kosten für die Sequenzierung aller menschlichen Gene weiter reduzieren, wenn man nicht das ganze Genom sequenziert, sondern sich dabei auf die kodierenden Anteile des menschlichen Genoms konzentriert. Nur etwa 6 % des ganzen Genoms sind hoch konserviert, und nur 1,2 % des Genoms werden überhaupt in Eiweiß übersetzt. In den letzten Jahren sind immer zuverlässigere und billigere Verfahren entwickelt worden, um diese funktionell besonders relevanten Abschnitte des menschlichen Genoms zu isolieren. Unter Verwendung dieser Anreicherungsverfahren und mithilfe neuester Sequenziertechnologien kostet die Resequenzierung des menschlichen Genoms heute kaum mehr als der Ausschluss eines einzigen Gendefekts mithilfe konventioneller Verfahren.

[4] Oben Fn. 2.

Dies illustriert die überragende Bedeutung der neuen Sequenziermethoden für die Aufklärung und Diagnostik von Gendefekten. Dabei gibt es jedoch ein bisher nur zum kleinen Teil gelöstes Problem: Die meisten der auf diese Weise erhobenen Sequenzen können wir nicht interpretieren, einerseits weil wir die Funktion der meisten menschlichen Gene und ihren Krankheitsbezug nicht im Detail kennen und andererseits nicht mit Sicherheit vorhersagen können, welche Veränderungen in diesen Genen deren Funktion beeinträchtigen können. Überlagert wird dieses Problem von der Tatsache, dass sich die Genome nicht verwandter Menschen in einer großen Zahl von Basenaustauschen und anderen Strukturvarianten unterscheiden. Im Vergleich zum Standardgenom, welches von internationalen Konsortien im Rahmen des Humangenomprojets aufgeklärt wurde, weist die Genomsequenz einzelner, nicht verwandter Menschen ca. 3,4 Millionen Unterschiede auf. Das passt sehr gut mit früheren Befunden zusammen, wonach sich Genome nicht verwandter, gesunder Individuen in einem Tausendstel ihrer DNS-Bausteine unterscheiden. In kodierenden Anteilen des menschlichen Genoms, dem sog. Exom, finden sich noch immer ca. 10.000 solcher Unterschiede. Die Erkennung einzelner krankheitsrelevanter Mutationen im menschlichen Genom wird durch diese Vielzahl offenbar mehrheitlich neutraler Genomvarianten außerordentlich erschwert. Durch Sequenzierung einer großen Zahl von Genomen gesunder Probanden lässt sich dieses Problem zwar einengen, jedoch nicht vollständig lösen. Im Jahre 2010 hat eine amerikanische Gruppe die Genomsequenz von 20 gesunden Probanden publiziert.[5] Im Genom des letzten untersuchten Probanden wurden nur noch 150.000 neue, bisher nicht bekannte Sequenzvarianten gefunden, 20mal weniger als bei der Analyse der ersten vollständig sequenzierten Genome einzelner Menschen. Kürzlich haben wir bei 250 geistig behinderten Männern die kodierenden Anteile des menschlichen X-Chromosoms angereichert und sequenziert, am Ende dieser Untersuchungen fanden wir in jedem X-chromosomalen Exom nur noch 3 – 4 neue, bisher unbekannte Sequenzvarianten.[6] Dies entspricht ca. 60 bis 80 unbekannten Sequenzvarianten in den kodierenden Anteilen des gesamten Genoms, über 100mal weniger als noch bei der Untersuchung des Genoms von Craig Venter und von Jim Watson. Wenn erst einmal 1.000 oder gar 10.000 menschliche Genome sequenziert und publiziert sind, wird dies die Erkennung einzelner krankheitsrelevanter Mutationen entscheidend weiter erleichtern.

Verschiedene internationale Vorhaben, allen voran das „1000 Genome Project“, zielen auf die Untersuchung der normalen Genomvariabilität in der Hoffnung, dadurch krankheitsrelevante Veränderungen im menschlichen Genom von funktionell neutralen Polymorphismen eindeutig unterscheiden zu können. Dies mag für solche Veränderungen zutreffen, welche kausal für die Entstehung von Krankheiten verantwortlich sind, jedoch lassen sich auf diesem Wege kaum Ge-

[5] *Pelak, K.* et al., PLoS Genet. 2010 Sep 9; 6(9).pii: e1001111.
[6] *Kalscheuer* et al., zur Publikation eingereicht (2011).

nomveränderungen ausschließen, die nur das Risiko für bestimmte Krankheiten beeinflussen, wie z.B. genetische Risikofaktoren für komplexe Krankheiten. Die Suche nach genetischen Risikofaktoren wird sich in den kommenden Jahren von genomweiten Assoziationsstudien zur Genomsequenzierung verlagern. Angesichts der zuvor bereits erwähnten Heterogenität häufiger Volkskrankheiten muss jedoch abgewartet werden, ob sich die Aussichten für die prädiktive Diagnose und Behandlung von komplexen Krankheiten dadurch wesentlich verbessern werden.

IV. Ein-Gen-Krankheiten: weitreichende Konsequenzen für Forschung und Krankenversorgung

Durch die Einführung der Genomsequenzierung stehen uns demgegenüber im Bereich der Diagnostik monogener Krankheiten wesentliche Veränderungen ins Haus. Bereits jetzt ist eine erneute Hinwendung der Genomforschung zu monogenen Krankheiten zu beobachten, nicht zuletzt deshalb, weil die Einführung kostengünstiger Verfahren zur Hochdurchsatzsequenzierung die Aufklärung der molekularen Ursachen monogener Defekte wesentlich erleichtert und verbilligt hat. Nach jüngsten Schätzungen könnten Defekte in bis zu zwei Dritteln aller menschlichen Gene zu monogenen Krankheiten führen und deren Aufklärung wird für die Diagnose, Prävention und Therapie dieser Krankheiten weitreichende Konsequenzen haben.

Zum gegenwärtigen Zeitpunkt kennen wir nur etwa 2.800 Gene, bei denen Mutationen zu monogenen Krankheiten führen. Für sämtliche dieser Krankheiten ist im Prinzip eine molekulare Diagnostik möglich, und für die meisten wird sie auch irgendwo in Europa oder in der Welt angeboten. Seit der Einführung der massiv-parallelen Hochdurchsatzsequenzierung und der Möglichkeit, die relevanten Gene vor der Sequenzierung anzureichern, steht der Entwicklung eines universalen diagnostischen Verfahrens zum Ausschluss aller bekannten Gendefekte nichts mehr entgegen, und es spricht viel dafür, dass es einen derartigen Test bereits in wenigen Jahren geben wird. Dies wird die Diagnostik monogener Krankheiten auf eine neue Basis stellen. Damit wird es auch möglich sein, alle heterozygoten Anlageträger rezessiver Gendefekte zu erfassen. Unter der Annahme, dass 0,25 – 0,5 % aller in Deutschland geborenen Kinder an rezessiven Gendefekten leiden, sollten 1 – 2 % aller Elternpaare eine genetische Risiko-Konstellation aufweisen, mit einem 25 %igen Erkrankungsrisiko für jedes ihrer Kinder.

Mithilfe eines universellen Tests zum Ausschluss aller bekannten Gendefekte ließen sich auch solche elterlichen Risikokonstellationen erkennen. In den USA sind Bestrebungen im Gange, einen derartigen Test zur Erkennung von Risikoehepaaren für 600 ernste rezessive Krankheiten des Kindesalters zu etablieren und im Bevölkerungsmaßstab anzubieten. Auf diese Weise wäre es möglich, die Häufigkeit rezessiver Krankheiten drastisch zu reduzieren.

In Deutschland sind solche Pläne undenkbar; bereits die Möglichkeit, solche Heterozygotentests einzelnen Ehepaaren mit Kinderwunsch anzubieten, wird bei uns außerordentlich kontrovers diskutiert, und in der bereits erwähnten Akademiestellungnahme[7] wird gefordert, derartige Untersuchungen bis auf weiteres nur im Rahmen von Forschungsprojekten unter ethischer Begleitung anzubieten. Ich selbst plädiere nicht für die Einführung solcher Heterozygotentests im Bevölkerungsmaßstab, jedoch sollten aufgeklärte Eltern das Recht und die Möglichkeit haben, das auch im Vergleich zur Häufigkeit des Down-Syndroms nicht unerhebliche Risiko für rezessive Krankheiten durch einen entsprechenden nicht-invasiven Heterozygotentest auszuschließen.

Die Durchführung solcher Tests sollte, wie auch der Großteil der genetischen Diagnostik überhaupt, an kompetenten, personell und apparativ gut ausgestatteten klinisch-genetischen Zentren erfolgen, ebenso wie die diagnostische Genomsequenzierung, die nach Überzeugung führender amerikanischer Wissenschaftler und Ärzte innerhalb der kommenden 10 Jahre integraler Bestandteil der klinisch-genetischen Diagnostik werden wird. Für die Bildung großer Zentren im Bereich der Klinischen Genetik nach dem Vorbild von Belgien, den Niederlanden und Großbritannien spricht nicht nur die Tatsache, dass einzelne niedergelassene Humangenetiker angesichts der Wissensexplosion immer weniger in der Lage sind und sein werden, die große Vielzahl neuer genetisch bedingter Störungen zu erkennen und die Patienten adäquat zu betreuen. Es versteht sich von selbst, dass eine derartige, aus meiner Sicht überfällige Reorganisation im Bereich der medizinisch-genetischen Krankenversorgung die in Deutschland zur Zeit bestehende Situation berücksichtigen muss, z.B. durch Angliederung niedergelassener Humangenetiker an regionale universitäre Zentren für Klinische Genetik; ähnliche Lösungen gibt es bereits im Bereich anderer medizinischer Fachrichtungen.

Ein anderes, jetzt weltweites Strukturproblem besteht in dem sich abzeichnenden und bereits heute fühlbaren Mangel an gut ausgebildeten klinischen Genetikern. Die im Gendiagnostikgesetz[8] vorgesehene Einbeziehung fachfremder Ärzte löst dieses Problem nicht, weil aufgrund der zunehmenden Möglichkeiten im Bereich der genetischen Krankenversorgung die Anforderungen an die Klinische Genetik in den kommenden Jahren unaufhaltsam steigen werden. Der am Robert Koch-Institut in Berlin untergebrachten Gendiagnostikkommission, der es obliegt, die diesbezüglichen Vorgaben des Gendiagnostikgesetzes praktisch umzusetzen (vgl. § 23 GenDG), ist zu wünschen, ihren Handlungsspielraum optimal zur Verbesserung der klinisch-genetischen Krankenversorgung zu nutzen.

[7] Oben Fn. 2.

[8] Gesetz über genetische Untersuchungen bei Menschen vom 31. Juli 2009 (BGBl. I S. 2529, 3672), siehe Anhang, S. 129 ff.

V. Genomsequenzierung: der „Guthrie-Test" von morgen?

Wohin werden uns diese Entwicklungen führen? Der Präsident der Firma *Illumina*, derzeit weltweit Marktführer bei der Hochdurchsatz-DNS-Sequenzierung, hat kürzlich in einem Interview die Ansicht vertreten, dass bereits in 10 Jahren die Genomsequenzierung zur Standarduntersuchung amerikanischer Neugeborener gehören wird.[9] Er diskutiert in diesem Zusammenhang die Möglichkeit, bestimmte genetische Informationen zu maskieren und nimmt an, dass sich die wenigsten Eltern gegen derartige Untersuchungen sperren werden. Wir in Deutschland sind der Überzeugung, dass ein Neugeborenen-Screening nur dann Sinn macht und erlaubt sein sollte, wenn daraus therapeutische Optionen erwachsen. Überdies gibt es im europäischen Raum den Konsens, Untersuchungen auf später auftretende Krankheiten erst dann durchzuführen, wenn die Betroffenen alt genug sind, um die Implikationen dieser Untersuchungen zu verstehen und damit umgehen zu können. In besonderer Weise sollte Kindern das „Recht auf Nichtwissen" eingeräumt werden. Umgekehrt gibt es das „Recht auf Wissen", auf das sich zumindest alle Volljährigen berufen können, und seit jeher besteht zwischen diesen beiden Prinzipien ein Spannungsfeld. Umso wichtiger wird es sein, im anbrechenden Zeitalter der Genomsequenzierung die dabei erhobenen Daten so effizient wie möglich zu schützen, auch wenn viele dies für eine unlösbare Aufgabe ansehen.

Persönlich hoffe ich, dass sich die Gefahren der Verbreitung solcher genetischer Daten, wie z.B. eine mögliche Diskriminierung Betroffener, durch Aufklärung der Bevölkerung und Entmystifizierung der Genetik eingrenzen lassen. Aus meiner Sicht gibt es dazu keine Alternative, da sich die aufgezeigten Entwicklungen bestenfalls verlangsamen, aber nicht aufhalten lassen werden. In einem Europa mündiger und mobiler Bürger haben deutsche Sonderregelungen auf diesem Sektor keine Chance. Stattdessen wäre es zielführend, in der Diskussion über die Verbesserung der Krankenversorgung bei seltenen Erkrankungen öfter als bisher dem Beispiel europäischer Nachbarstaaten zu folgen, die auf diesem Gebiet sehr erfolgreich sind.

---

[9] S. Interview mit Jay Flatley, Illumina http://www.xconomy.com/san-diego/2010/04/06/illumina-ceo-jay-flatley-on-how-to-keep-an-edge-in-the-fast-paced-world-of-gene-sequencing/ [Zugriff am 18.06.2011].

Relevante Fragestellungen des GenDG und Aufgaben der Gendiagnostik-Kommission (GEKO)*

Professor Dr. iur. Henning Rosenau

I. Die GEKO

Die GEKO ist ein interdisziplinär besetztes Expertenkomitee. Sie setzt sich zusammen aus 13 Sachverständigen der Fachrichtungen Medizin und Biologie, zwei Sachverständigen aus den Fachrichtungen Ethik und Recht sowie drei Vertretern, die die Interessen der Patienten, der Verbraucher und behinderter Menschen wahrnehmen. Alle Mitglieder haben einen Vertreter.

Organisatorisch ist die GEKO an das Robert-Koch-Institut (RKI) in Berlin angegliedert, sie ist aber völlig unabhängig und an Weisungen nicht gebunden.[1] Deswegen spricht § 23 I GenDG davon, dass die GEKO „beim" RKI eingerichtet wird.

Die GEKO hat unter anderem den gesetzlichen Auftrag, den allgemein anerkannten Stand der Wissenschaft und Technik zu formulieren, welcher die gesetzlichen Vorgaben umsetzt, konkretisiert und in der Praxis erst handhabbar macht. Das ist deswegen notwendig, weil das Gesetz an vielen Stellen auf den medizinischen Standard verweist. Ein Beispiel: Die vorgeburtliche genetische Untersuchung ist nach § 15 II GenDG nur zulässig, wenn die genetische Erkrankung, auf die die

---

* Der Verfasser ist stellvertretender Vorsitzender der Gendiagnostik-Kommission. Der Beitrag gibt die persönliche Ansicht des Autors wieder.

[1] *Fenger*, in: Spickhoff (Hrsg.), Medizinrecht, 2011, §§ 23, 24 GenDG, Rn. 2.

Untersuchung abzielt, nach dem Stand von Wissenschaft und Technik bereits vor der Volljährigkeit ausbricht. Diesen Stand legt die GEKO fest.

Ihr Instrument dabei ist die Richtlinie. Das ist ein sehr flexibles Format, welches deshalb gut mit dem Standard korrespondiert, weil dieser selbst in der Medizin in hohem Maße flexibel ist und ständigem Wandel unterliegt.[2] Mit Richtlinien lassen sich Veränderungen zeitnah abbilden. Wir kennen das bereits aus anderen Bereichen, wie etwa dem Recht der Organtransplantation.[3]

II. Die GEKO als Form der private governance

Dem Verwaltungswissenschaftler sind Einrichtungen wie die GEKO vertraut. In zahlreichen Bereichen neuer Regelungsgegenstände im Wirtschafts- und Sozialstaat sehen wir, dass staatliche Rechtsetzung und private Regelbildung miteinander verschränkt sind.[4] Es haben sich Mischformen privater und staatlicher Regelbildung entwickelt. Regeln werden von nicht-hoheitlich organisierten Normierungsgebern und selbst der Privatwirtschaft ausgearbeitet und erlangen dann über unterschiedliche Transformations- und Rezeptionsmechanismen Verbindlichkeit. Da der Staat mangels eigener Expertise auf vielen Feldern nicht aus sich heraus zur Regulierung in der Lage und auf den Wissenstransfer von Fachleuten oder Expertenkomitees angewiesen ist, sieht er sich strukturell veranlasst, auf außerstaatlichen Sachverstand zurückzugreifen. Teilweise werden Experten extensiv in die Regelsetzung mit einbezogen, teilweise wird das Feld völlig privaten Akteuren überlassen. Die Verwaltungslehre hat dafür die Chiffre der wechselseitigen Auffangordnungen geprägt, die öffentliches und nicht-öffentliches Recht bilden.[5] Andere sprechen vom kooperierenden Staat, von regulierter Selbstregulierung[6] oder von legislativem outsourcing.[7]

Prominente Beispiele außerhalb des Medizinrechts sind etwa die Regeln der Corporate Governance im Bereich des Kapitalmarktrechtes. Regeln einer verantwortlichen und ordnungsgemäßen Unternehmensführung von Aktiengesellschaften werden in Corporate Governance Codices aufgestellt, die von einer unabhängigen Expertengruppe erarbeitet worden sind, in Deutschland von der sog. Cromme-Kommission.[8] Diese Regeln des Deutschen Corporate Governance Codex

[2] *Kifmann/Rosenau*, in: Möllers (Hrsg.), Standardisierung durch Markt und Recht, Baden-Baden 2008, S. 49, 64 f.
[3] Vgl. § 16 TPG, wonach die Bundesärztekammer den Stand der Erkenntnisse der medizinischen Wissenschaft in Richtlinien für maßgebliche Bereiche des Transplantationswesens feststellt; dazu *Nickel/Schmidt-Preisicke/Sengler*, Transplantationsgesetz, 2001, § 16 Rn. 1 u. 3.
[4] Vgl. *Nierhaus*, in: Bonner Kommentar, Stand April 2008, Art. 80 Abs. 1 Rn. 298.
[5] *Hoffmann-Riem/Schmidt-Aßmann* (Hrsg.), Öffentliches Recht und Privatrecht als wechselseitige Auffangordnungen, Baden-Baden 1996.
[6] *Schuppert*, Die Verwaltung 2001, Beiheft 4, 201, 206; *Trute*, DVBl. 1996, 950.
[7] *Röthel*, JZ 2007, 755, 758.
[8] *Kort*, in: Möllers (Hrsg.), Standardisierung durch Markt und Recht, Baden-Baden 2008, S. 137, 140 f.

(DCGC) sind an sich unverbindlich, allerdings hat der Gesetzgeber auf sie in § 161 AktG Bezug genommen, indem dort eine Erklärungspflicht für Aufsichtsrat und Vorstand statuiert wird, ob den Empfehlungen des DCGC entsprochen worden ist. Faktisch ist daher die Akzeptanz solcher Codices sehr stark. Obwohl privat gesetzt, werden die Regeln weitgehend befolgt.[9]

Ein weiteres Beispiel sind die europäischen Techniknormen, bei denen der Stand der besten verfügbaren Technik für umweltrelevante Anlagen etwa durch einen informellen Informationsaustausch in einem Büro in Sevilla erarbeitet und dann durch die Europäische Kommission bekannt gemacht wird. Auch außerhalb des Umweltbereiches erfolgt die technische Normung in Europa in einem freiwilligen und selbst organisierten Prozess. Die faktische Wirkung der jeweiligen Referenzdokumente ist immens, sie sind faktisch verbindlich.[10]

Diese Formen von Regelbildung werfen Fragen der Legitimation auf. Das BVerfG hat für die Beantwortung den Begriff des Legitimationsniveaus geprägt. Die Ausübung von Staatsgewalt, wie sie sich in amtlichem Handeln mit Entscheidungscharakter oder in Entscheidungen mit unmittelbarer Außenwirkung darstellt, bedarf der demokratischen Legitimation. Das erfordert eine ununterbrochene Legitimationskette vom Volk zu den mit den staatlichen Aufgaben betrauten Stellen.[11] Eine rein formale Betrachtung wäre aber verfehlt. Das GG verfolgt – wie viele Verfassungen – neben der demokratischen Legitimation auch den Grundsatz der Trennung von Gewalten, die jede für sich in eigenständiger Weise Funktionen und Aufgaben haben. Ein Entscheidungsmonopol beim parlamentarischen Gesetzgeber für sämtliche Fragen wäre damit unvereinbar.[12] Dem liegt die Überlegung zugrunde, dass es nicht stets das Parlament ist, wo Entscheidungen möglichst zutreffend und richtig getroffen werden. Jenes Organ soll handeln, welches nach Organisation, Zusammensetzung, Funktion und Verfahrensweise über die beste Voraussetzung für eine Richtigkeitsgewähr verfügt.[13] Wann es einer im Höchstmaß durch den parlamentarischen Gesetzgeber legitimierten Regelung bedarf, „lässt sich nur im Blick auf den jeweiligen Sachbereich und auf die Eigenart des betroffenen Regelungsgegenstandes beurteilen".[14] Das heißt, dass bestimmte Punkte eines Regelungsbereiches vom Parlament vorgegeben sein können, während die konkretisierende Ausgestaltung anderen Verfahrensarten und anderen Verfahrensträgern überlassen bleibt.

[9] *Kort* (Fn. 8), S. 137, 142 ff. m.w.N.
[10] *Appel*, in: Möllers (Fn. 8), S. 91, 98 f.; *Röthel*, JZ 2007, 755, 759.
[11] BVerfGE 107, 59, 87.
[12] *Schmidt-Aßmann*, Grundpositionen und Legitimationsfragen im öffentlichen Gesundheitswesen, Berlin, New York 2001, S. 58.
[13] BVerfGE 68, 1, 86 f.; so auch *Appel*, VVDStRL 67 (2008), 226, 260.
[14] BVerfGE 98, 218, 251.

Notwendig, aber auch hinreichend ist ein „bestimmtes Legitimationsniveau“.[15] Dabei können unterschiedliche Legitimationsformen institutioneller, funktioneller, sachlich-inhaltlicher oder personeller Art in ihrem Zusammenwirken dieses Niveau herstellen.[16] Entscheidend ist, dass entweder ein effektiver Einfluss des Staatsvolkes auf die Ausübung von Staatsgewalt besteht oder dass die zu erreichenden Ziele in effektiver Art und Weise erfüllt werden können. Bestehende Defizite an einem durchgängigen Legitimationszusammenhang bedürfen der Kompensation.[17]

Legitimationsbrüche oder -lücken dürfen in Kauf genommen werden, wenn sie aufgrund der Eigenarten des zu regelnden Sachbereichs durch andere Aspekte aufgewogen werden. Solche Gesichtspunkte sind hohe Expertise, Neutralität und Objektivität der Akteure, Partizipation der Betroffenen, Transparenz des Verfahrens und Gewährleistung eines hohen Aktualitätsgrades.[18]

1. Expertise

Eine unmittelbare demokratische Legitimation der GEKO in Sinne einer ununterbrochenen Legitimationskette vom Volk zu den einzelnen Mitgliedern ist nicht gegeben. Der Bestellungsakt durch den Bundesminister für Gesundheit stellt eine allzu schwache Koppelung an den Souverän dar. Eine derart personell-organisatorische Legitimation ist allerdings auch nicht notwendig, wenn andere Gesichtspunkte diese Defizite ausgleichen; denn solche Defizite bestehen notgedrungen, wenn der Gesetzgeber ein pluralistisch besetztes Sachverständigengremium für die Konkretisierung gesetzlicher Vorgaben einsetzt. Die Legitimation eines solchen Gremiums beruht insbesondere auf seiner Sachkunde. Die GEKO bildet das gesamte Spektrum der Humangenetik ab. Die fachwissenschaftlichen Mitglieder vertreten alle relevanten Fächer. Das sind

- die Arbeitsmedizin,
- die Gynäkologie,
- die Humangenetik,
- die Innere Medizin,
- die Labormedizin,
- die Neurologie,
- die Pädiatrie,
- die Rechtsmedizin und
- Vertreter der Abstammungsgutachter,

[15] BVerfGE 107, 59, 87.
[16] BVerfGE 83, 60, 72; 93, 37, 66 f.
[17] *Röthel*, JZ 2007, 755, 761.
[18] *Rosenau*, in: Ahrens u.a. (Hrsg.), Deutsch-FS 2009, S. 435, 442 ff.

so dass die Expertenkompetenz nicht in Frage steht. Hinzu kommen Vertreter der medizinethischen und medizinrechtlichen Wissenschaften.

2. Neutralität, Objektivität und Partizipation der Betroffenen

Darüber hinaus ist wichtig, dass ein hinreichendes Maß an Partizipation der Betroffenen besteht. Partizipation hat neben dem Zweck der Transparenz und laufenden Qualitätskontrolle auch die Bedeutung, Legitimation im Sinne des nötigen Legitimationsniveaus zu erhalten.[19]

Ein Großteil der Mitglieder lässt sich der Selbstverwaltung der Ärzteschaft bzw. der wissenschaftlichen Fachgesellschaften zuordnen. Andere Repräsentanten vertreten mit einem Gaststatus die Gesundheitsminister der Bundesländer, das Bundesgesundheits- und das Bundesjustizministerium. Bereits die vom Gesetzgeber sehr detailliert vorgegebene Zusammensetzung gewährleistet die Neutralität und damit einhergehend die Objektivität der Entscheidungen. Besonderes Gewicht kommt der Vertretung der betroffenen Patienten zu. Drei Vertreter von Patientenorganisationen übernehmen diesen Part.

Alle Mitglieder müssen in einem Selbstauskunftsbogen mögliche eigene Interessen in Fragen der Humangenetik offenbaren, so dass Abhängigkeiten deutlich werden und ggfs. Mitglieder, die befangen erscheinen, vertreten werden können. Die Sitzungen der Kommission und ihrer Arbeitsgruppen sind nicht öffentlich. Das soll vor allem die Unabhängigkeit der Mitglieder gewährleisten, die sich sonst einem äußeren Druck der eigenen Verbände und Institutionen ausgesetzt sähen, was mit deren Unabhängigkeit nicht zu vereinbaren wäre.

3. Transparenz

Die Transparenz wird dadurch gewährleistet, dass das Verfahren der GEKO in einer Geschäftsordnung geregelt ist. Richtlinienvorschläge werden vor der endgültigen Verabschiedung den relevanten Fachkreisen und Verbänden sowie den obersten Landesbehörden zur Stellungnahme zugeleitet. Zugleich werden sie auf der Homepage der GEKO der Öffentlichkeit zugänglich gemacht.[20] Die ersten erarbeiteten Richtlinien haben dieses Anhörungsverfahren bereits durchlaufen.

Nach allem sind Bedenken hinsichtlich der ausreichenden Legitimation der GEKO unberechtigt.[21]

---

[19] *Schmidt-Aßmann* (Fn. 12), S. 72.

[20] Abrufbar unter: http://www.rki.de/cln_169/nn_1745924/DE/Content/Institut/Kommissionen/GendiagnostikKommission/Richtlinien-Stellungnahme/Richtlinien__node.html?__nnn=true (Stand: 1.6.2011).

[21] A.A. *Winkler*, NJW 2011, 889, 891 f., wobei die Annahme, die GEKO habe sich keine Geschäftsordnung gegeben, unrichtig ist. Eine solche existiert bereits seit dem 22.4.2010, nun abrufbar unter: http://www.rki.de (Stand: 1.6.2011).

4. Gesetzgebungskompetenz des Art. 74 I Nr. 26 GG

Auch die Einwände gegen die Entscheidung des Gesetzgebers, der GEKO nach § 23 II Nr. 2 GenDG eine Richtlinienkompetenz zur Feststellung von Qualifikationen der beteiligten Ärzte zuzuweisen,[22] überzeugen nicht. Der Bundesgesetzgeber hat die genetische Untersuchung im Rahmen der konkurrierenden Gesetzgebungskompetenz des Art. 74 I Nr. 26 GG regeln können. Da er – und das bleibt im Rahmen der gesetzgeberischen Einschätzungsprärogative – genetische Untersuchungen als einen besonders sensiblen Gegenstand für die Freiheitsrechte des Einzelnen gesehen hat, konnte er aufgrund dieser Kompetenznorm alle Gegenstände regeln, die den Schutz dieser Rechte gewährleisten. Es liegt in der Natur der Sache, dass das in besonderem Maße die Anforderungen an Qualifikation und Ausbildung der beteiligten Ärzte betrifft.[23] Funktional ermöglicht eine Regelung der Qualifikation erst, die Ziele des Bundesgesetzes GenDG zu erreichen. Daher besteht eine Annexkompetenz[24] und bleiben die Befugniszuweisungen in § 23 II GenDG an die GEKO im Rahmen des verfassungsrechtlich Zulässigen.

III. Fragestellungen an ein neues Gesetz

Es ist nun auf einige Fragen und Probleme einzugehen, die sich in der Arbeit der GEKO mit dem neuen Gesetz herauskristallisiert haben – so gesehen kommt nun der materielle Teil dieses Beitrages. Dabei sind die angesprochenen Punkte keineswegs abschließend zu sehen und auch eher willkürlich herausgegriffen. Maßgebend bei der Auswahl war vor allem die Sicht des Juristen, der stets die rechtlich heiklen Punkte im Auge hat – was der Jurisprudenz die Kritik eines preußischen Staatsanwaltes namens *v. Kirchmann* eingebracht hat, der die Rechtswissenschaft als eine eher verrottete Wissenschaft sah: „... drei berichtigende Worte des Gesetzgebers und ganze Bibliotheken werden zu Makulatur," so sein bekanntes Diktum.[25] Aber es wird sich erweisen, dass er damit daneben lag. Denn zu ganzen Bibliotheken können auch erst die Worte des Gesetzgebers führen, weil sie eben unklar sind und viele Fragen offen lassen.

---

[22] *Hübner/Pühler*, MedR 2010, 676, 680.
[23] Zu den Defiziten vgl. nur Deutsche Akademie der Naturforscher Leopoldina (Hrsg.), Stellungnahme Prädiktive genetische Diagnostik als Instrument der Krankheitsprävention, 2010, S. 24 f.
[24] *Uhle*, in: Maunz/Dürig, Grundgesetz, Stand: 61. Lieferung 2011, Art. 70 GG, Rn. 71.
[25] *v. Kirchmann*, Die Werthlosigkeit der Jurisprudenz als Wissenschaft, Berlin 1848, S. 23.

1. Neugeborenen-Screening

Das Neugeborenen-Screening war die erste brisante Frage, die sich stellte und die die beteiligten Kreise, insbesondere Hebammen und Kinderärzte, in helle Aufregung versetzte. Denn man war der Meinung, dass dieses Vorgehen mit dem Inkrafttreten des GenDG am 1.2.2010 nicht mehr bzw. nicht mehr im bewährten Rahmen durchgeführt werden dürfte.

Das Neugeborenen-Screening ist ein eingeführtes Verfahren.[26] Es ist in den 1960er und 70er Jahren als eine Maßnahme etabliert worden, die der Erkennung und Vermeidung von Krankheiten dient. Im Rahmen eines nationalen Programms werden Neugeborene einer Reihenuntersuchung unterzogen, die darauf abzielt, Stoffwechsel- und Hormonerkrankungen im Neugeborenenalter frühzeitig zu erkennen, um so durch eine frühe Diagnose und einen zeitigen Beginn der Behandlung Folgeschäden für die Kinder vorzubeugen. In der Regel wird dem drei Tage alten Säugling an der Ferse Blut entnommen, welches dann an ein Screening-Labor zur Untersuchung geschickt wird. Die wohl wichtigste auf diese Art behandelbare Stoffwechselstörung ist die Phenylketonorie (PKU), die unbehandelt zu schweren geistigen Entwicklungsstörungen mit Epilepsie führt. Hier ist man zum sofortigen ärztlichen Handeln gezwungen. Auch bei anderen Krankheiten wie der Hypothyreose hängt die Prognose davon ab, wie schnell die Behandlung eingeleitet wird; die Uhr tickt ab der Geburt. Derzeit besteht eine hohe Erfassungsrate, so dass durch eine umfassende wie schnelle Erfassung der Stoffwechselerkrankungen schwere Folgen bis hin zu Todesfällen verhindert werden können.

A. Neugeborenen-Screening als Anwendungsfall des GenDG

Betrachtet man die Ergebnisse, auf die das Neugeborenen-Screening abzielt, fragt sich zunächst, ob dieses überhaupt vom GenDG mit der Betonung auf „*Gen*-" erfasst ist. Denn § 16 GenDG spricht von *genetischen* Reihenuntersuchungen. Dass bei der PKU die Akkumulation eines toxisch wirkenden Stoffwechselproduktes genetisch bedingt ist, ist aber in der praktischen Anwendung völlig sekundär. Auch ist z.B. nur ein kleiner Teil der am häufigsten erfassten Krankheit, der Hypothyreose, überhaupt genetisch bedingt. Es geht im Neugeborenen-Screening nicht darum, eine „Prädisposition" oder „Anlageträgerschaft" zu erkennen, sondern eine bestehende und pathogenetisch ab den ersten Lebensstunden wirksame Krankheit zu erfassen. Nicht die Feststellung von genetischen Anlagen oder die Frage, ob etwas genetisch bedingt ist, steht im Vordergrund, sondern die Diagnose einer Erkrankung, um eine notwendige Therapie einleiten zu können. Man könnte sich deshalb auch gut auf den Standpunkt stellen, dass das Neugeborenen-Screening vom GenDG von vornherein nicht erfasst ist.

[26] *Lukacs,* Monatsschrift Kinderheilkunde 2009, 1209 ff.

Nun existierte bereits vor dem GenDG eine Definition zu „genetischen Reihenuntersuchungen" der Europäischen Gesellschaft für Humangenetik (ESHG). Danach ist „jeder Test, der systematisch durchgeführt wird, um eine erbliche Erkrankung, deren Disposition oder Anlageträger für solche Erkrankungen frühzeitig zu entdecken oder auszuschließen", eine genetische Reihenuntersuchung.[27] Folgte man dieser Definition, wäre das Neugeborenen-Screening wohl in der Tat erfasst.

Indes ist eine solche Definition für ein deutsches Gesetz zunächst nicht maßgebend. Maßgeblich ist nur die gesetzliche Definition, die sich in § 3 Nr. 9 GenDG findet. Allerdings nimmt die Gesetzesbegründung zu § 3 GenDG ausdrücklich Bezug auf die Definition der ESHG. Zwar wird dort nur die Definition der ESHG zitiert, aber in einer Art und Weise, in der deutlich wird, dass sich der Gesetzgeber diese zueigen gemacht hat. Es heißt dort, Reihenuntersuchungen sind „Suchtests zur Erfassung eines klinisch symptomlosen Krankheitsstadiums"[28]. Es wird dann verwiesen auf eine Definition, die als international gültig apostrophiert wird, wonach man unter einem Screening das Testen auf Erkrankungen oder deren Prädisposition in einer definierten Population zu einem Zeitpunkt versteht, zu dem sich das Individuum noch klinisch gesund fühlt. Die Untersuchung muss darauf zielen, durch frühzeitiges Erkennen und Behandeln Morbidität und Mortalität zu verringern. Die Begründung verweist auf die ESHG-Definition und schließt damit, dass „das bereits etablierte Neugeborenen-Screening ... eine genetische Reihenuntersuchung im Sinne des § 3 Abs. 1 Nr. 9" sei.[29]

Damit ist der Ausweg aus unserem Problem, das Neugeborenen-Screening gar nicht erst unter den Begriff „genetische Reihenuntersuchung" zu subsumieren, durch die Gesetzesbegründung versperrt. Dagegen könnte man argumentieren, maßgebend sei das Gesetz und nicht dessen Begründung. Mit Gustav Radbruch könnten wir noch darüber hinaus gehen, für den das Gesetz „klüger sein (kann) als seine Verfasser (und) es ... sogar klüger sein (muß) als seine Verfasser."[30] In der Tat. Wer einmal erlebt hat, wie Gesetzesbegründungen in subalternen Bundestagsbüros entstehen und in der Beratung eher am Rande in den gesetzgeberischen Gremien wahrgenommen werden, wird die Bedeutung der historischen Auslegung nicht gerade hoch schätzen können – wie es zuweilen Verfassungsrechtler tun,[31] die ein idyllisch zurechtgeputztes Bild der Legislative in ihrem Herzen tragen.

Auf der anderen Seite kommt bei einem derart jungen Gesetz der Begründung noch ein besonders hohes Gewicht zu. Hinzu tritt, dass – wiederum in der Begründung – das Neugeborenen-Screening auch im Rahmen des § 16 GenDG aus-

---

[27] Vgl. die Gesetzesbegründung, BT-Drs. 16/10532, S. 22.
[28] BT-Drs. 16/10532, S. 22.
[29] BT-Drs. 16/10532, S. 22.
[30] *Radbruch*, Rechtsphilosophie, 8. Aufl. 1973, S. 207.
[31] BVerfGE 86, 288, 322; 93, 37, 81; 101, 312, 330; *Zippelius/Würtenberger*, Deutsches Staatsrecht, 31. Aufl. 2005, S. 54 f.; vorsichtiger *Schulze-Fielitz*, in: Dreier (Hrsg.), Grundgesetz 2. Aufl. 2006, Art. 20 (Rechtsstaat), Rn. 87 u. 103. Vgl. die Übersicht bei *Hassold*, ZZP 94 (1981), 192, 193. S. auch *Vogel*, Juristische Methodik, 1998, S. 129 f.

drücklich erwähnt ist. Damit lässt sich festhalten: Das Neugeborenen-Screening unterfällt dem GenDG.

B. Ende des Neugeborenen-Screenings durch das GenDG?

Liest man § 16 II GenDG unbefangen, würde man die allenthalben geäußerte Befürchtung bestätigt sehen, dass mit dem Inkrafttreten des GenDG mit dem Neugeborenen-Screening Schluss sei. Denn dort heißt es, dass mit einer Reihenuntersuchung nur nach einer Stellungnahme der GEKO – sei sie positiv, sei sie negativ – begonnen werden darf. Und es war klar, dass die GEKO in der knappen Zeit keine schriftliche Stellungnahme zum Neugeborenen-Screening hätte zustande bringen können. War also das Ende des Neugeborenen-Screenings mit dem 1.2.2010 eingeläutet?

Zwei Einwände lassen sich formulieren. Es wäre zu überlegen, ob nicht für jeden einzelnen Neugeborenen dieselben Untersuchungen zu einer individuellen genetischen Untersuchung zu medizinischen Zwecken nach § 14 GenDG erklärt werden können. Das sieht das Gesetz als Möglichkeit vor,[32] setzt aber bei jedem Neugeborenen eine individuelle Motivation und Indikation voraus.

Schließlich stellt sich die Frage des Notstandes. Denn mit dem Ende des Neugeborenen-Screenings bestünde die Gefahr, dass Kinder schwer erkranken und in Einzelfällen sogar sterben, obwohl sich dem mit der Durchführung der Reihenuntersuchung abhelfen ließe. Es liegt eine Gefahr für Leib und Leben vor, so dass sich die Frage aufdrängt, ob das Screening einen Fall des rechtfertigenden Notstandes nach § 34 StGB darstellt, der auch bei Ordnungswidrigkeiten nach § 16 OWiG zur Rechtfertigung der Untersuchung führen könnte, und zwar selbst dann, wenn nach dem GenDG diese Untersuchung nicht statthaft ist.[33] Dann muss erstens eine Gefahr für die Neugeborenen bestehen – was sich annehmen ließe – und darf zweitens diese nicht anders als durch die Durchführung des Screenings abwendbar sein – was ebenso der Fall ist.

Im Ergebnis dürfte der Notstand tragfähig sein; denn das skizzierte Ergebnis hätte der Gesetzgeber sicher nicht gewollt. Jedenfalls solange die Kommission noch nicht die Voraussetzung für die Screenings hat herbeiführen können und keine Stellungnahme abgegeben hätte, wäre dies zu bejahen. Erst wenn die Kom-

---

[32] Vgl. *Stockter*, in: Prütting (Hrsg.), Medizinrecht, 2. Aufl. (im Druck), § 16 GenDG, Rn. 10 u. 33; *Fenger*, in: Spickhoff (Hrsg.), Medizinrecht, 2011, § 16 GenDG, Rn. 1.

[33] Wer mit § 16 GenDG kein allgemein-öffentliches Interesse verbindet, sondern die Regelung allein als Schutz des Individuums vor unnötiger Inanspruchnahme von Reihenuntersuchungen versteht – was nicht fernliegt –, müsste dogmatisch korrekter von einer *mutmaßlichen Einwilligung* ausgehen. Denn § 34 StGB gilt nicht, wenn das Erhaltungsgut (hier die körperliche Unversehrtheit der Neugeborenen) und das Eingriffsgut (hier etwa deren Recht auf Nichtwissen) Rechtsgüter ein- und desselben Trägers sind. Einen solchen interpersonalen Konflikt soll der Betroffene mit sich selbst ausmachen können (SSW-StGB/*Rosenau*, § 34 StGB, Rn. 15; HK-GS/*Duttge*, § 34 StGB Rn. 9), was schon das Selbstbestimmungsrecht gebietet. Im Ergebnis führt aber auch die mutmaßliche Einwilligung zu einer Rechtfertigung.

mission das Screening hätte bewerten können, wäre ein milderes Mittel im Sinne des Notstandes gegeben, und nur dann wäre die Gefahr anders abwendbar gewesen.
Man muss aber gar nicht solche stets fragwürdigen Hilfskonstruktionen beschreiten. Die Lösung ist relativ einfach, wobei der Praxis nun die Gesetzesbegründung zu Hilfe kommt. Denn dort heißt es ausdrücklich:

> .... ist es geboten, eine solche Untersuchung einer vorherigen Prüfung und Bewertung zu unterwerfen. Dies gilt aber nur für solche genetischen Reihenuntersuchungen, die erst nach Inkrafttreten des Gesetzes eingeführt und damit erst dann begonnen werden. Zurzeit des Inkrafttretens des Gesetzes bereits durchgeführte Reihenuntersuchungen wie z.B. das Neugeborenenscreening bleiben davon unberührt.[34]

Damit unterfällt das etablierte Neugeborenen-Screening nicht der Notwendigkeit, dass vor seiner Durchführung ab dem 1.2.2010 eine schriftliche Stellungnahme der GEKO nach § 16 Abs. 2 GenDG nötig wäre. Warum das aber nicht im an sich ausschließlich maßgeblichen Gesetz selbst verankert wurde, bleibt ein Geheimnis des Gesetzgebungsprozesses. Nur mit viel Auslegungskunst (die den Juristen nach *Johann Wolfgang von Goethe* bekanntermaßen nachgesagt wird: „Im Auslegen seit frisch und munter. Legt Ihr's nicht aus, so legt Ihr's unter“[35]), also mit viel Auslegungskunst oder Unterlegungskunst lässt sich der Wortlaut des Gesetzes in diese Richtung interpretieren – nämlich wenn man sagt, dass das Neugeborenen-Screening schon seit vielen Jahren läuft, also gar nicht mehr „begonnen werden“ kann.

C. Hebammen und Neugeborenen-Screening

Damit sind die Fragen allerdings nicht erledigt. Zwar ist die GEKO im Hinblick auf das Screening nicht zum Handeln aufgerufen. Allerdings gelten insoweit die anderen Regelungen des 2. Abschnitts des GenDG, darunter der Arztvorbehalt in § 7 GenDG und die Pflichten im Zusammenhang mit der Aufklärung, der Einwilligung und der genetischen Beratung nach den §§ 8 – 10 GenDG.

Wenn das Neugeborenen-Screening unter das GenDG fällt, gilt folglich der Arztvorbehalt. Das ergibt sich mittelbar aus den Regeln der Aufklärung: § 9 II Nr. 6 GenDG. Dort wird gesagt, worüber bei einer Reihenuntersuchung u.a. aufzuklären ist, womit zugleich gesagt ist, dass eben die Eltern überhaupt aufgeklärt werden müssen. Diese Aufklärung darf nach § 9 I GenDG nur durch die verantwortliche ärztliche Person, also nur durch den verantwortlichen Arzt erfolgen. Als einfachste Form der genetischen Untersuchung, nämlich als diagnostische genetische Untersuchung, gilt hier der einfache Arztvorbehalt des § 7 I GenDG: Die

[34] BT-Drs. 16/10532, S. 33.
[35] *v. Goethe*, Zahme Xenien II, in: Eibl, Gedichte, Johann Wolfgang von Goethe, Sämtliche Werke, Bd. 2, 1988, S. 636.

Aufklärung ist Ärzten vorbehalten. Hebammen dürften nicht tätig werden, außer sie machten jedes Mal einen rechtfertigenden Notstand geltend.

Das ergibt auch die Gesetzgebungsgeschichte. Die Frage wurde im Gesetzgebungsverfahren diskutiert. Die Bundesregierung bestand aber auf einem umfassenden Arztvorbehalt.[36]

Diese konkreten Anwendungsfragen sind nun keine Fragen, die die GEKO betreffen. Hier geht es um die Umsetzung der gesetzlichen Vorgaben, die in der Umstellungsphase allerdings schwierig ist. Besonders der Arztvorbehalt macht hierbei Probleme, weil man mit ihm den hohen Erfassungsgrad der Vergangenheit zunächst nicht erreicht. Wohl besonders im Bereich von Familien mit Migrationshintergrund besteht die Gefahr, dass erstmals unmittelbar bei der Geburt, ohne dass ein Arzt anwesend wäre, die Thematik zur Sprache kommt. Auch bestehen Schwierigkeiten auf dem Lande, wenn die Hebamme bei der Geburt auf sich allein gestellt ist, eine Aufklärung nicht bereits stattgefunden hatte und ein Arzt nicht erreichbar ist. Es ließe sich für eine Übergangszeit sicher auch mit einer Notstandslösung arbeiten. Auf mittelfristige Sicht allerdings wird die Aufklärung über das Neugeborenen-Screening auf die Gynäkologen bei der Geburtsuntersuchung übergehen müssen. Die Gesetzeslage ist relativ eindeutig.

Der Gemeinsame Bundesauschuss (G-BA) hat nun seine Kinder-Richtlinien überarbeitet und an das GenDG angepasst und dabei versucht, eine praktikable Lösung zu finden. Wird die Geburt durch eine Hebamme oder einen Entbindungspfleger geleitet, „kann die Aufklärung durch diese erfolgen, wenn die Rückfragemöglichkeit an einen Arzt gewährleistet ist", wie es nun in § 4 Abs. 1 S. 2 der Anlage 2 zu den Kinder-Richtlinien heißt.[37]

Mit dem GenDG ist diese Regelung nicht in Einklang zu bringen. Dort wird ein klarer Arztvorbehalt normiert. Zwar gilt im allgemeinen Arztrecht, dass die Aufklärung auch delegiert werden darf. Die Delegation ist aber nur an andere Ärzte und auch nur bei Überwachung und Kontrolle durch den an sich verantwortlichen Arzt möglich.[38] Die Aufklärung bleibt aber für die rein ärztlichen Tätigkeiten, zu denen das GenDG über den § 7 GenDG auch die genetischen Untersuchungen zählt, den Ärzten vorbehalten.

Auf der anderen Seite mag ich über die Regelung des G-BA auch nicht den Stab brechen. Es handelt sich um eine sehr pragmatische Lösung im Bewusstsein, dass bei der starren Beachtung des GenDG nicht ausgeschlossen werden kann, dass Neugeborene schwer geschädigt werden. Es handelt sich weniger um einen preußischen denn um einen levantinischen Gesetzesvollzug. Auch die oberste Bundesbehörde ist dieser Lösung nicht entgegengetreten, vielmehr hat das Bundesministerium für Gesundheit den nach § 94 SGB V vorzulegenden Beschluss

[36] BT-Drs. 16/10582, S. 3; *Stockter* (Fn. 32), § 7 GenDG, Rn. 6.
[37] Bekanntmachung eines Beschlusses des Gemeinsamen Bundesausschusses über eine Änderung der Kinder-Richtlinien vom 16.12.2010, Bundesanzeiger 40 (S. 1013) vom 11.3.2011.
[38] Vgl. BGH, JZ 2007, 641.

nicht beanstandet. Es hat ausgeführt: „Soweit der Beschluss einzelne Möglichkeiten der Abweichung vom Wortlaut des GenDG zulässt, wird auf den Ausnahmecharakter hingewiesen.“ Und weiter heißt es, dass alle Beteiligten gehalten sind, „alle zumutbaren Möglichkeiten auszuschöpfen, bevor sie im Einzelfall eine in den Kinder-Richtlinien geregelte Abweichungsmöglichkeit in Anspruch nehmen.“[39] Damit kann die Praxis darauf setzen, dass das in der Anlage 2 zur Kinder-Richtlinie vorgesehene Verfahren toleriert und akzeptiert wird. Hebammen müssen also nichts befürchten, wenn sie nach der Anlage zur Kinder-Richtlinie verfahren. In rechtlichen Kategorien gesprochen handeln sie in einem Verbotsirrtum nach § 17 StGB.

Befriedigend ist eine solche Lösung praeter legem aber sicher nicht. Die Regelung des G-BA sollte bei der wohl demnächst anstehenden Revision des GenDG berücksichtigt werden und Eingang in das Gesetz finden, wenn man nicht sogar das Neugeborenen-Screening gänzlich aus dem Anwendungsbereich des GenDG herausnehmen wollte.

D. Erweiterung des Neugeborenen-Screenings

Die GEKO ist erst wieder auf den Plan gerufen, wenn sich eine neue Reihenuntersuchung abzeichnet. Wie ist es aber, wenn das Neugeborenen-Screening erweitert wird? Derzeit wird diskutiert, ob auf Mukoviszidose (Zystische Fibrose) gescreent werden soll.[40]

Einerseits ließe sich argumentieren, es handele sich weiterhin um das einmal eingeführte und vor dem GenDG bereits praktizierte Neugeborenen-Screening, eines Votums der GEKO bedürfe es daher nicht. Das schon längst begonnene Neugeborenen-Screening werde nur weiter praktiziert. Die Aufnahme neuer Krankheitsbilder ändere daran nichts.

Das erscheint zu kurz gegriffen. Denn durch die Stellungnahme der GEKO soll verhindert werden, dass in Reihenuntersuchungen nach genetischen Eigenschaften gesucht wird, die für eine Therapie gar nicht zugänglich sind. Jedenfalls bei Reihenuntersuchungen, die sich nur über das allgemeine Interesse des erhöhten Krankheitsrisikos für eine Untersuchungsgruppe rechtfertigen lassen, nicht aber über ein individuelles Interesse, will der Gesetzgeber ganz bewusst restriktiv verfahren. Könnte nun das Neugeborenen-Screening mit immer weiteren Untersuchungszielen verbunden werden, ließe sich die Konzeption des Gesetzgebers ohne großen Aufwand umgehen. Es wäre nur die neu etablierte Untersuchungsmethode als Element des Neugeborenen-Screenings zu klassifizieren. Mit einem Male hätten wir 20, 30, 50 etc. Erkrankungen im Portefeuille. Mit Sinn und Zweck des § 16 II GenDG ist das schwerlich zu vereinbaren. Daher wird man bei substantiellen Ver-

[39] Schreiben des Bundesministeriums für Gesundheit vom 10.2.2011, AZ 213 – 21432-26.
[40] Zum Pro und Contra siehe *Stopsack/Hammermann*, Monatsschrift Kinderheilkunde 2009, 1222 ff.; *Eichler/Stöckler-Ipsiroglu*, Monatsschrift Kinderheilkunde 2001, 1311 ff.

änderungen oder Erweiterungen des Neugeborenen-Screenings verlangen müssen, dass die Regelung des § 16 GenDG greift. Vor der Einbindung der Mukoviszidose wird also eine Stellungnahme der GEKO abzuwarten sein.

E. Vorsorgeuntersuchungen als genetische Reihenuntersuchungen?

Nur am Rande kann ich eine Fragestellung andeuten, die mir noch ungelöst zu sein scheint: Wir wissen nun, dass das Neugeborenen-Screening eine genetische Reihenuntersuchung ist. Was ist aber mit anderen Vorsorgeuntersuchungen, die auf breiter Front etabliert sind und angeboten werden? Beispiel: Ist das pränatale Screening, welches allgemein den Frauen ab 35 angeboten wird, nach § 16 GenDG zu beurteilen? Oder andere Vorsorgeuntersuchungen, die ab einem bestimmten Alter jedem anempfohlen werden und auch auf erbliche Erkrankungen und Stoffwechselstörungen zielen?

Nach der Gesetzeskonzeption ist die genetische Reihenuntersuchung von der schlichten genetischen Untersuchung zu unterscheiden. Bei letzterer gibt es eine individuelle Motivation und individuelle Indikation. Die Reihenuntersuchung dagegen soll keine individuelle gendiagnostische Indikation aufweisen. Hier gibt es nur ein allgemeines öffentliches Interesse an einem systematischen Angebot,[41] weil bestimmte Bevölkerungskohorten ein erhöhtes Krankheitsrisiko aufweisen. Die Reihenuntersuchung erfolgt also im Allgemeininteresse, nicht im Individualinteresse.[42]

Diese Grenzziehung ist aber erkennbar labil. Unklar bleibt, unter welchen Voraussetzungen sich ein Angebot zu einem systematischen Angebot mausert. Bedarf es dazu einer normativen Grundlage, oder sollte sich ein System auch aus der Faktizität ergeben können?[43] Und noch deutlicher: Warum sollte es keinen Nutzen für den individuellen Neugeborenen geben, wenn er am Screening teilnimmt? Die Gefahr, dass eine der frühen Krankheiten unentdeckt bleibt, besteht ja bei jedem Einzelnen, so dass nicht ganz einleuchtet, warum hier kein Individualinteresse jedes Neugeborenen bestehen soll, wenn es doch Teil einer Gruppe mit erhöhtem Erkrankungsrisiko ist. Wäre es anders, könnten wohl auch kaum die Eltern im Interesse des Kindeswohls einer solchen Untersuchung zustimmen.

Bei künftigen Fragen wird man wohl mehr auf die Zwecksetzung abstellen müssen, nicht auf die Differenzierung individuelle vs. allgemeine Motivation. Nur Reihenuntersuchungen, die gezielt auf die Ermittlung von genetischen Eigenschaften angelegt sind, stellen genetische Reihenuntersuchungen dar. Solche Verfahren, bei denen gelegentlich auch genetische Eigenschaften festgestellt werden können, sind solche nicht.[44]

---

[41] *Stockter* (Fn. 32), § 3 GenDG, Rn. 68m.
[42] Vgl. BT-Drs. 16/10532, S. 33.
[43] *Schmidtke*, Marsilius-Kolleg, unveröffentlichtes Manuskript, S. 8 f.
[44] *Stockter* (Fn. 32), § 16 GenDG, Rn. 68e.

2. Begriff der genetischen Untersuchung

Schon beim Neugeborenen-Screening war angeklungen, dass gar nicht ausgemacht sein muss, das Screening einem Gesetz zur Regelung der Gendiagnostik zu unterwerfen. Das führt zur Frage, welche Untersuchungen überhaupt als genetisch zu qualifizieren sind und damit dem GenDG unterfallen.

Eine Legaldefinition findet sich in § 3 Nr. 1 und 2 GenDG. Danach ist genetische Untersuchung eine auf den Untersuchungszweck gerichtete genetische Analyse zur Feststellung genetischer Eigenschaften. Letztere ist wiederum eine auf die Feststellung genetischer Eigenschaften gerichtete Analyse.

Abgesehen davon, dass diese Umschreibung sprachlich missglückt ist – was soll man auch mit der Formulierung anfangen, dass eine Untersuchung auf den Untersuchungszweck gerichtet ist (auf was denn sonst)? –, lässt sich immerhin dem Wortlaut eine gewisse subjektive Zweckbindung entnehmen. Bei der Untersuchung muss auf genetische Eigenschaften gezielt werden; denn nur dann ist sie darauf „gerichtet" und nur dann erfolgt sie „zur" Feststellung solcher. Somit gewinnt der klinische Kontext entscheidende Bedeutung. Damit wäre eine Eingrenzung des GenDG erreicht, und andere Untersuchungen, die etwa Stoffwechselerkrankungen erforschen sollen, fielen nicht unter das GenDG.

Freilich stutzt man hier bereits. So hatten wir doch soeben ein gegensätzliches Signal des Gesetzgebers vernommen: Das Neugeborenen-Screening sollte ja in Gänze ein genetisches Verfahren sein, obgleich es dort primär gerade nicht um genetische Fragestellungen geht, diese vielmehr völlig zweitrangig sind und im Grunde nicht interessieren. Dort ist das therapeutische Ziel nicht auf genetische Eigenschaften gerichtet, sondern auf die sich daraus ergebenden Folgen.

Wenn man die verschiedenen Untersuchungsformen durchdenkt, ergibt sich schnell, dass eine trennscharfe Linie zwischen genetischen Untersuchungen und anderen nur schwer zu finden ist, insbesondere dann, wenn Erkrankungen genetische Ursachen haben.[45] Das zeigt sich beispielsweise bei Gewebeuntersuchungen auf Mikrosatelliteninstabilität oder immunhistorische Analysen beim Verdacht auf Darmkrebs, die auch Rückschlüsse auf Keimbahnmutationen erlauben. Erst wenn es eindeutig darum geht, die familiäre Disposition zu bestimmen, wird man von einer genetischen Untersuchung sprechen können. Im Rahmen einer postoperativen Anamnese soll regelmäßig dagegen der Tumor klassifiziert werden, um die möglichen kurativen Therapien der Nachsorge zu ermitteln. Dann ist diese Untersuchung keine genetische.

Es ist auch denkbar, dass eine zunächst nicht-genetische Untersuchung im Laufe der Behandlung zu einer genetischen Fragestellung führt. Dieses Problem wird deutlich, wenn genetische Erkenntnisse nur das Mittel zum Zweck sind, um „normale" Krankheiten zu diagnostizieren. Ist dann die Analyse auf die Feststellung genetischer Eigenschaften gerichtet?

---

[45] Vgl. *Hübner/Pühler*, MedR 2010, 676, 677 f.

Eine eindeutige Antwort bleibt das Gesetz schuldig. Wir vermissen hier die drei maßgebenden Worte des Gesetzgebers. Ein weiterer Hinweis ergibt sich aber mittelbar aus der Gesamtkonzeption des GenDG. Systematisch geht das GenDG nämlich vom genetischen Exzeptionalismus aus.[46] Deutlich wird das bei den Regeln zur Privatversicherung in § 18 GenDG und im Arbeitsleben in § 19 GenDG. Familienanamnesen, also klassische Verfahren zur Prädiktion von Krankheiten, bleiben weiterhin zulässig, nur die (unklaren) genetischen Untersuchungen werden dort grundsätzlich untersagt. Ob dieser genetische Exzeptionalismus berechtigt ist, ist Gegenstand einer intensiv geführten Debatte.[47] Dass er dem GenDG aber zugrunde liegt, gibt einen deutlichen Hinweis, dass nur spezifische genetische Untersuchungen vom GenDG erfasst sein sollten.

Die aufgezeigten Unklarheiten führen notwendigerweise zu Unsicherheiten bei den Rechtsunterworfenen, also bei den in der Medizin Tätigen. Sie wissen bei Untersuchungen mit irgendeiner Beziehung zum Genom nicht, ob sie dem Regime des GenDG unterfallen oder nicht.

Die GEKO soll Richtlinien erlassen. Sie kann die eigenen Richtlinien auf Anfrage auslegen und erläutern. Ein Mandat zur Auslegung des Gesetzes als solches hat sie aber nicht. Auf der anderen Seite wird die GEKO als Instanz wahrgenommen, welche die Autorität besitzt, Zweifelsfragen zu klären, ganz unabhängig davon, ob der Gesetzgeber dies bei der Schaffung der Kommission im Sinne hatte. Es besteht ein Bedürfnis der Fachkreise nach Orientierung in zentralen Auslegungsfragen des GenDG. Daneben muss sich die Kommission naturgemäß selbst über die Auslegung der Begriffe des GenDG klar werden, will sie nicht Gefahr laufen, mit ihren Richtlinien schlicht gegen das Gesetz zu verstoßen.

Diese Überlegungen haben die GEKO veranlasst, zu einem relativ ungefährlichen Instrument zu greifen, der Verlautbarung. Es gibt bislang fünf solcher Mitteilungen, die auf der Internet-Seite des RKI publiziert wurden.[48] In ihr werden vorläufige Einschätzungen nach außen getragen, die dann künftigen Richtlinien zugrunde gelegt werden, wobei Änderungen der Positionen vorbehalten bleiben. Es handelt sich nur um vorläufige Einschätzungen.

Zur Frage der Begrifflichkeit existiert eine sehr frühe Mitteilung der GEKO vom 2.2.2010. Dort heißt es u.a.:

> Auf der Grundlage der gesetzlichen Begriffsbestimmungen geht die GEKO nach erster Prüfung davon aus, dass z.B. eine Analyse der Produkte der Nukleinsäuren eine genetische Untersuchung sein kann, jedoch nicht in jedem Fall sein muss. Die Einord-

[46] BT-Drs. 16/10532, S. 16.

[47] *Cremer*, Berücksichtigung prädiktiver Gesundheitsinformationen bei Abschluss privater Versicherungsverträge, Baden-Baden 2010, S. 42 ff.; *Damm*, in: Niederlag u.a. (Hrsg.), Personalisierte Medizin, 2010, S. 370, 385 f.; *ders./König*, MedR 2008, 62 ff.; *Heyers*, MedR 2009, 507, 508: *Laufs*, in: ders./Katzenmeier/Lipp, Arztrecht, 6. Aufl. 2009, S. 285.

[48] Abzurufen unter http://www.rki.de/cln_169/nn_1745924/DE/Content/Institut/Kommissionen/GendiagnostikKommission/Mitteilungen/GEKO__Mitteilungen__node.html?__nnn=true (Stand: 1.6.2011).

> nung hängt u.a. wesentlich davon ab, ob die Analyse ‚auf die Feststellung genetischer Eigenschaften gerichtet' (vgl. § 3 Nr. 2 GenDG) ist.

Und weiter:

> Medizinische Laboratoriumsuntersuchungen sind dann genetische Analysen im Sinne des GenDG, wenn diese durch die verantwortliche ärztliche Person mit der *expliziten Fragestellung nach bestimmten genetischen Eigenschaften* veranlasst werden.

Damit ist sicher eine vernünftige und zutreffende Auslegung des Begriffes der genetischen Untersuchung gefunden, die so auch einen sachgerechten Anwendungsbereich des GenDG umschreibt.

3. Befundübermittlung

Das GenDG sieht ein strenges Regime vor, an wen und durch wen die ermittelten Befunde bekanntzugeben sind. Nur der betroffenen Person darf der Befund übermittelt werden, und zwar nur durch den verantwortlichen Arzt, der auch die genetische Beratung der betroffenen Person durchgeführt hat: § 11 I GenDG. Dadurch soll zum einen das informationelle Selbstbestimmungsrecht des Patienten gewahrt bleiben und zum anderen die Information von kompetenter Seite offenbart werden. Dem Patienten kann dadurch sogleich eine zutreffende Einordnung der Ergebnisse vermittelt werden, die ihn selbst oftmals überforderte und deren Kenntnis ihn ohne Unterstützung mitunter stark verunsichern würde.

§ 11 II GenDG sichert diese gesetzgeberische Vorstellung dadurch ab, dass auch die untersuchenden Labore bzw. Laborärzte nicht befugt sind, dem Patienten oder einem Dritten die Analyseergebnisse zu übermitteln. Einzig und allein dem verantwortlichen Arzt, der die Analyse in Auftrag gegeben hat, dürften danach die Ergebnisse übersandt werden.

Auf dem grünen Tisch entworfen scheint das alles stimmig und in sich konsistent zu sein. In der Realität indes sind diese Abläufe wohl auch bei gutem Willen der Beteiligten nicht wirklich umzusetzen.[49] Schlimmer noch: Sie gefährden u.U. denjenigen, dessen Schutz sie zu dienen vorgeben, den Patienten selbst. Denn ein schnelles Handeln kann gefragt sein. Beim Neugeborenen-Screening z.B. geben die G-BA Richtlinien vor, dass zwischen Probenentnahme und der Übermittlung eines auffälligen Befundes nicht mehr als 72 Stunden liegen dürfen.[50]

In Kliniken oder auch großen Praxen kommt es aber regelmäßig dazu, dass durch Schichtdienste, andere z.T. arbeitsrechtlich vorgegebene Freizeiten oder auch Kongressreisen der nach § 11 I GenDG als einzig zulässiger Ansprechpartner für den Patienten vorgesehene Arzt nicht anwesend ist. Es ist aber ersichtlich zum

[49] *Hübner/Pühler*, MedR 2010, 676, 679.
[50] § 6 Abs. 3 der Anlage 2 zu den Kinder-Richtlinien.

Schaden der Patienten, wenn mit der Befundmitteilung gewartet werden muss, bis der anfordernde Arzt wieder auf der Station anwesend ist. Das kann ernsthafte therapeutische Konsequenzen haben. Ein Zuwarten ist auch und gerade im Bereich der Schwangerschaft mit festen Fristen beim Schwangerschaftsabbruch den betroffenen Frauen nicht zuzumuten.

Bislang werden Befunde typischerweise online in das Krankenhausinformationssystem (KIS) eingespielt. Schriftliche Befundübermittlungen werden in die Patientenakte einsortiert, so dass jeweils alle Stationsärzte Zugriff auf sämtliche Laborwerte der auf der Station liegenden Befunde haben. So wird gewährleistet, dass die kurativen Konsequenzen unmittelbar mit Vorlage der Befunde gezogen werden können. Mit § 11 I GenDG sind solche Verfahren nur schwer zu vereinbaren. Nicht wenige Labore sind daher dazu übergegangen, die Befunde dem verantwortlichen Arzt verschlossen und persönlich zuzusenden. Auch kritische Befunde werden folglich über gewisse Zeiten nicht wahrgenommen.

Die Mehrzahl der niedergelassenen Praxen wird gegenwärtig als Gemeinschaftspraxen oder in Form von Medizinischen Versorgungszentren geführt. In dieser Organisationsform gilt cum grano salis das Gesagte ebenso.

Es ist, hinsichtlich der Problematik der Mitteilung der Ergebnisse genetischer Untersuchungen und Analysen eine für die Praxis umsetzbare Lösungsmöglichkeit zu finden, die den Interessen der Patienten – und diese erschöpfen sich nicht im informationellen Selbstbestimmungsrecht – gerecht wird.

Dabei ist von folgenden Überlegungen auszugehen.

Das in § 11 I GenDG umfasste Schutzgut ist das Recht auf informationelle Selbstbestimmung des Patienten in dessen Ausprägung als Recht auf Nichtwissen. Auch die Gesetzesbegründung stellt hierauf ab.[51] § 11 Abs. 2 GenDG will zudem die Konfrontation des Patienten mit seinen Ergebnissen außerhalb des Arzt-Patienten-Verhältnisses verhindern. Aber auch dahinter steht mit dem Datenschutz ein individuelles Rechtsgut des Patienten.[52]

Für solche Schutzgüter gelten die allgemeinen Rechtsregeln, mithin die allgemeinen Grundsätze der Einwilligung. Es muss dem Betroffenen die Möglichkeit gegeben werden, frei über diese Schutzgüter zu verfügen. Mit einer entsprechenden Einwilligung ist das Schutzgut nicht mehr tangiert, im Gegenteil, mit der Einwilligung übt der Patient sein Selbstbestimmungsrecht gerade aus.

§ 11 Abs. 2 GenDG schließt weder von seinem Wortlaut noch von der Intention des Gesetzgebers diese Möglichkeit einer Einwilligung aus. Alles andere ist auch mit weiteren Schutzgütern des Patienten schwer vereinbar, insbesondere dem Schutz der körperlichen Unversehrtheit desselben.

[51] BT-Drs. 16/10532, S. 29.
[52] BT-Drs. 16/10532, S. 29.

Allerdings ist zu beachten, dass derartige Einwilligungen nicht das Regel-Ausnahme-Verhältnis von kompetenter Befundmitteilung durch den zuständigen Arzt gegenüber kompetenter Befundmitteilung lediglich durch Vertreter in deren Gegenteil verkehren. Eine Einwilligung könnte zwar rechtstechnisch weiter reichen. Der Patient hat es in der Hand, auf sein Recht auf informationelle Selbstbestimmung auch zu verzichten. Dem Gesetzeszweck wird indes nur ein Verfahren gerecht, das wenn immer möglich den verantwortlichen Arzt auch in dieser Verantwortung belässt.

Aber es muss dem Patienten zugestanden werden, eine entsprechende Einwilligung zu erteilen,[53] so dass das Untersuchungslabor auch weiteren Ärzten die Ergebnisse genetischer Analysen mitteilen darf und so dass ihm selbst das Ergebnis der genetischen Untersuchung nicht ausschließlich durch den durchführenden Arzt übermittelt werden muss, sondern hier Vertretungen durch kompetente Ärzte möglich sind.

Dass eine Einwilligung möglich ist, ergibt sich systematisch auch aus § 11 III GenDG. Hiernach darf der die Untersuchung durchführende Arzt sogar dritten, nichtärztlichen Personen wie den Familienangehörigen die sensiblen Daten weiterreichen, wenn die entsprechende Einwilligung in deutlicher Form, also ausdrücklich und schriftlich, erfolgt ist. Die besonderen Formanforderungen an die Einwilligung sind hier auch besonders plausibel, sind doch die Befunddaten bei der Weitergabe an Dritte außerhalb eines therapeutischen Kontextes in besonderem Maße schutzwürdig.

Wenn aber das Gesetz diese Möglichkeit ausdrücklich vorsieht, d.h. die Weitergabe von sensiblen Daten an Nichtärzte, muss a maiore ad minus erst recht die Möglichkeit gelten, bei entsprechender Einwilligung des Patienten die Ergebnisse genetischer Untersuchungen auch an weitere Ärzte mitzuteilen, selbst wenn diese die genetische Beratung nicht persönlich durchgeführt haben. Ferner muss das Labor ermächtigt werden können, die Befundmitteilung auch an Ärzte vorzunehmen, die die Analyse nicht selbst in Auftrag gegeben haben.[54]

4. Mitteilung von Zufallsfunden, insbesondere bei der Abstammungsbegutachtung

Eine offene Frage stellen Überschuss- oder Zusatzinformationen dar.[55] Soll über Zufallsfunde aufgeklärt werden? Zunächst gilt, dass nur die intendierten und daher auch nur von der Einwilligung umfassten Befunde erhoben werden sollten und

[53] Zutreffend *Eberbach*, MedR 2010, 155, 157.
[54] Vgl. in diesem Sinne die 5. Mitteilung der GEKO vom 1.6.2011, abrufbar unter: http://www.rki.de/cln_169/nn_1967698/DE/Content/Institut/Kommissionen/GendiagnostikKommission/Mitteilungen/GEKO__Mitteilungen__05.html (Stand: 1.6.2011).
[55] Vgl. *Stockter*, Das Verbot genetischer Diskriminierung und das Recht auf Achtung der Individualität, Berlin 2008, S. 506.

andere Befunde herauszufiltern sind. Andererseits kann der Arzt nicht ohne weiteres bei relevanten Nebenbefunden die Augen verschließen. Man wird hier eine Abwägungsmöglichkeit eröffnen müssen, um den Betroffenen die Kenntnisnahme einer Prädisposition zu ermöglichen. Idealerweise ist bereits darüber eine Aufklärung und Einwilligung im Vorfeld erfolgt. Der Patient sollte wissen, dass es solche Nebenbefunde geben könnte und damit einverstanden sein, dass ihm diese mitgeteilt werden. Dann ist sein vom GenDG geschütztes Recht auf Nichtwissen gewahrt.[56] Dass dies in der Praxis mit Schwierigkeiten verbunden ist, ist allerdings nicht von der Hand zu weisen.

Besonders problematisch ist diese Frage im Zusammenhang mit Abstammungsgutachten. Die Analyse wird hier auf die Untersuchung nicht-kodierender DNA-Merkmale beschränkt. Die Ergebnisse lassen keine direkten Rückschlüsse auf persönliche Eigenschaften zu, das Geschlecht ausgenommen. Allerdings kommt es gelegentlich vor, dass sich gleichwohl Hinweise auf Chromosomenaberrationen bei einem Kind ergeben. Solche Aberrationen können medizinisch bedeutsam sein, müssen es aber nicht. Sollen die Eltern des Kindes über das Ergebnis informiert werden, auf dass sie geeigneten ärztlichen Rat einholen?

Es ergeben sich zwei Einwände. Zum einen ergibt sich aus dem GenDG, dass bei Minderjährigen nur dann überhaupt eine genetische Untersuchung vorgenommen werden darf, wenn sie erforderlich ist (§ 14 I Nr. 1 GenDG), deren Nutzen für die nicht-einwilligungsfähige Person die möglichen Belastungen und nachteiligen Folgen also übertrifft. Das setzt überhaupt erst einmal voraus, dass der diagnostizierten Erkrankung vorgebeugt werden oder dass sie behandelt werden kann.

Zum anderen stellt sich das Problem des Rechts auf Nichtwissen. Dieses Recht bleibt zwar theoretisch bestehen, weil die Eltern immer noch entscheiden können, eben keine weiteren ärztlichen Untersuchungen in die Wege zu leiten. Es wird allerdings hohl und wertlos allein durch die Information, dass genetisch auffällige Anlagen bestehen könnten. Das liegt auf der Hand.

Man könnte nun eine Abwägung der widerstreitenden Interessen vornehmen und mit guten Gründen verlangen, dass in Ausnahmesituationen der Arzt berechtigt sein kann, die Sorgeberechtigten zu informieren. Solche Ausnahmen stellen beispielsweise schwere Krankheiten dar, die behandelt werden können.

Eine Lösung ist damit aber nicht verbunden. Denn es ergibt sich das Dilemma, dass die Abstammungsgutachter zwar Auffälligkeiten feststellen können. Sie sind aber gar nicht in der Lage, deren Bedeutung korrekt einzuordnen. Man steht also zwischen zwei Alternativen: der Mitteilung an die Eltern, verbunden in jedem Falle mit der Konsequenz, dass das Recht auf Nichtwissen der Betroffenen aufgegeben wird, oder dem Verbot der Information der Auffälligkeiten mit der Folge, dass u.U. die Kinder schweren Schaden erleiden. Hier stellt sich das bekannte Problem,

[56] S. dazu *Cremer*, Berücksichtigung prädiktiver Gesundheitsinformationen bei Abschluss privater Versicherungsverträge, Baden-Baden 2010, S. 222 ff.

dass mit dem Recht auf informationelle Selbstbestimmung zwei gleichrangige Rechtspositionen aufeinanderstoßen: das Recht auf Wissen und das Recht auf Nichtwissen. Es schützt zum einen gegen das Vorenthalten von Informationen, verlangt auf der anderen Seite aber auch den Schutz gegen aufgedrängte Informationen.[57]

Wäre hier eine vorherige Einwilligung der Eltern eine mögliche Lösung? Nur wie sollte man sich verhalten, wenn die Einwilligung verweigert wird, aber das Kindeswohl ein Handeln gebieten könnte? Die Lösung dieses Problems ist noch völlig offen.

5. Nicht-Einwilligungsfähige und Unterlassen von Untersuchungen

Das GenDG soll vor möglichen, mit genetischen Untersuchungen verbundenen Gefahren für die Achtung und den Schutz der Menschenwürde, die Gesundheit und die informationelle Selbstbestimmung schützen. Bei einer nicht-einwilligungsfähigen Person muss in besonderer Weise auf diesen Schutz geachtet werden, weil diese Person nicht selbst in der Lage ist, eine eigene, informierte Entscheidung über die Durchführung genetischer Untersuchungen zu treffen.

Das führt zu der Beschränkung in § 14 I Nr. 1 GenDG, wonach die Untersuchung darauf gerichtet sein muss, eine genetisch bedingte Erkrankung oder gesundheitliche Störung entweder zu vermeiden, dieser vorzubeugen oder sie zu behandeln. Der Katalog des Gesetzes ist insoweit abschließend.

Nicht bedacht hat der Gesetzgeber allerdings den Fall, dass durch eine genetische Abklärung u.U. sehr belastende Therapien schlicht überflüssig werden. So können weitere diagnostische Belastungen oder inadäquate Therapiemaßnahmen für die betroffene Person vermieden werden. Dies ist beispielsweise anzunehmen bei unklaren Entwicklungsstörungen, bei bestimmten Stoffwechselerkrankungen oder bei neuromuskulären Erkrankungen, die sonst nur nach invasiver Elektrodiagnostik und Gewebeentnahme feststellbar wären.

Entsprechendes gilt für die genetische Untersuchung mit prädiktiver Zielrichtung. Auch hier können mit dem Befund, ob eine Anlage für eine noch nicht manifeste, genetisch bedingte Erkrankung vorliegt oder nicht, u.U. schwerwiegende Belastungen durch weitere Untersuchungen vermieden werden. Wichtige Beispiele sind erbliche Tumordispositionssyndrome, die schon im Kindesalter zur Tumorentstehung führen können und bei denen im Falle eines negativen Befundes eine belastende klinische Betreuung entfällt.

Dass hier eine genetische Untersuchung möglich sein muss, ist naheliegend, ergibt sich allerdings so weder aus dem Gesetzestext noch der Begründung. Hier wird man das Gesetz allerdings teleologisch auslegen müssen; denn solche Untersuchungen zu versagen und dafür das Kind jährlich etwa einer Bauchspiegelung zu

[57] Vgl. *Damm*, in: Niederlag u.a. (Hrsg.), Personalisierte Medizin, 2010, S. 370, 384.

unterziehen, wäre nicht sachgerecht. Es ließe sich etwa unter den Begriff „gesundheitliche Störung" auch eine überflüssige Therapie subsumieren, die bekanntermaßen nach ständiger Rechtsprechung per se zunächst eine Körperverletzung wäre.[58]

Aufgrund entsprechender Überlegungen findet sich in der Richtlinie der GEKO zu genetischen Untersuchungen bei nicht-einwilligungsfähigen Personen der Passus, dass eine nach § 14 I Nr. 1 GenDG zulässige genetische Untersuchung mit diagnostischer Zielrichtung anzunehmen ist, „sofern durch eine genetische Abklärung weitere diagnostische Belastungen oder inadäquate Therapiemaßnahmen für die betroffene Person vermieden werden können."[59]

IV. Schluss

Es lassen sich immer an neuen wie an bestehenden Gesetzen Ungereimtheiten, Inkonsistenzen und Versäumnisse finden. Es führte aber zu weit, deshalb ein Gesetz in Bausch und Bogen zu verwerfen.[60] Man wird zwar verlangen müssen, dass ein Gesetz, soll es das vorläufig wirklich Maßgebliche vorgeben, sich an der Realität ausrichten muss und diese Realität nicht gänzlich aus den Augen verlieren darf.[61] Auf der anderen Seite hat der Gesetzgeber auch die Befugnis, mit seinen Vorgaben die Rechtsunterworfenen anzuleiten und dazu zu bringen, eingetretene Pfade zu verlassen, die Realitäten also zu formen. In einzelnen Punkten ist die Balance zwischen den beiden Anforderungen sicher nicht gelungen und wird man überlegen müssen, das GenDG nachzubessern. Insgesamt wird es aber, wenn sich die neuen Gegebenheiten etabliert haben, zu dessen Akzeptanz kommen.

---

[58] Ständige Rspr. seit RGSt 25, 375.
[59] S. http://www.rki.de/cln_169/nn_2046594/DE/Content/Institut/Kommissionen/GendiagnostikKommission/Richtlinien-Stellungnahme/RL-E__Untersuchung__bei__Nicht-Einwilligungsfaehigen,templateId=raw,property=publicationFile.pdf/RL-E_Untersuchung_bei_Nicht-Einwilligungsfaehigen.pdf (Stand: 1.6.2011).
[60] So tendenziell Deutsche Akademie der Naturforscher Leopoldina (Hrsg.), Stellungnahme Prädiktive genetische Diagnostik als Instrument der Krankheitsprävention, Berlin 2010, S. 60. Zum Positiven vgl. *Eberbach*, MedR 2010, 155, 161; *Genenger*, NJW 2010, 113, 117.
[61] *Rosenau*, in: Amelung u.a. (Hrsg.), FS Schreiber, 2003, S. 761, 775.

Bericht über die Podiumsdiskussion

Berichterstatter: Dipl.-Jur. Carsten Dochow

Die Entschlüsselung des menschlichen Genoms und Horizonte der Gendiagnostik

Der Moderator, *Herr Professor Engel*, eröffnete die Abschlussdiskussion und nahm zunächst Bezug auf die im Vortrag von Herrn Professor Ropers dargelegte Erkenntnis, dass mit der Sequenzierung der Genome menschlicher Chromosomen alle Positionen identifiziert werden könnten, in denen Menschen heterozygot[1] seien. *Herr Professor Engel* erwähnte, dass die daraus resultierenden Konsequenzen für Schwangerschaften oder auch für Paarbildungen in den Blick genommen werden müssten. Maßnahmen könnten allerdings erst ergriffen werden, wenn man Klarheit darüber erlangt hätte, wozu verschiedene Homozygotien[2] führen würden.

[1] Heterozygotie: Mischerbigkeit in Bezug auf ein genetisches Merkmal. Bezeichnung für Individuen, bei denen derselbe Genlokus (Genort) auf den homologen Chromosomen durch zwei verschiedene Allele (Ausprägungen eines Gens) besetzt ist, wobei die Ausprägung der Merkmale je nach Vererbungsmodus unterschiedlich erfolgt, vgl. *Pschyrembel*, Klinisches Wörterbuch, 261. Aufl. 2007, S. 804.
[2] Homozygotie: Reinerbigkeit in Bezug auf ein genetisches Merkmal durch Vererbung zwei identischer Allele eines Gens, vgl. *Pschyrembel*, Klinisches Wörterbuch, 261. Aufl. 2007, S. 834; *Reuter*, Springer Lexikon Medizin, 2004, S. 936; Zustand für ein Erbmerkmal mit identischen Allelen eines Gens in beiden homologen Chromosomen eines diploiden bzw. in allen eines polyploiden Genoms, vgl. *Roche* Lexikon Medizin, 5. Aufl., 2003.

Er erkundigte sich, ob dazu nicht erst über mehrere Jahrzehnte hinweg Kinder mit entsprechenden Krankheiten zu beobachten wären, damit man zur Erkenntnis gelangen könnte, welche Krankheiten beim Zusammentreffen zweier Heterozygoten entstehen würden.

Betrachtete man diese Frage in einem breiteren Rahmen, sei er in dieser Sache positiv gestimmt, antwortete *Herr Professor Ropers*; denn eine solche Diagnostik werde jedenfalls in bestimmten Populationen bereits durchgeführt. Als Beispiel führte er die Aschkenasim-Juden an, bei welchen bestimmte Krankheiten – wie Gaucher[3] oder vor allem Tay-Sachs[4] – häufiger auftreten würden, weshalb es insbesondere in Israel seit langem Programme gebe, um möglichst viele der Heiratswilligen auf gerade diese Anlagen zu testen. Übertragbar wäre dies, wenn in Deutschland bei der nicht seltenen Krankheit der zystischen Fibrose[5] vergleichbare Tests angeboten würden. Prinzipiell wäre das seiner Auffassung nach auch möglich, erläuterte der Direktor am Max-Planck-Institut für molekulare Genetik, *Herr Professor Ropers*; denn wenn in einer Familie eine zystische Fibrose aufgetreten sei, wisse man schließlich, dass beide Eltern Anlageträger sein müssen. Und es komme auch vor, dass gesunde Geschwister, welche ein Zweidrittel-Risiko besäßen, ebenfalls Anlageträger zu sein, mit einem Partner übereinkämen, einen entsprechenden Test vornehmen zu lassen. Dort belaufe sich die „Trefferwahrscheinlichkeit" auf eins zu 30.

Dass solche Umstände in Isolaten oder bestimmten Populationen auftreten würden, belegte er anhand eines weiteren Beispiels: der Thalassämie[6]. In bestimmten Mittelmeerländern trete diese sehr häufig auf, weil die Krankheitsanlage in gewisser Weise gegen die dort früher verstärkt auftretende Malaria schütze und daher noch heute in dortigen Populationen sehr verbreitet sei. Darum seien zum Beispiel auf Sardinien solche Programme längere Zeit schon etabliert. Im Ergebnis bedeute das also, dass mit einem einfachen Test alle bekannten rezessiven Krankheiten gleichsinnig untersucht werden könnten. Schließlich seien auch die erhebli-

[3] Morbus Gaucher, auch Gaucher-Syndrom (nach Philippe Gaucher, 1854–1918): autosomal-rezessiv vererbte Speicherkrankheit, vgl. ausf. *Pschyrembel*, Klinisches Wörterbuch, 261. Aufl. 2007, S. 663. Klassifikation nach ICD-10: E75.2 - Störungen des Sphingolipidstoffwechsels und sonstige Störungen der Lipidspeicherung.

[4] Tay-Sachs-Syndrom (nach Warren Tay, 1843 - 1927 und Bernhard Sachs, 1858–1944): eine Gangliosidose infolge autosomal-rezessiv erblichen Enzymdefektes der Hexosaminidase A., vgl. *Roche* Lexikon Medizin, 5. Aufl., 2003. Klassifikation nach ICD-10: E75.0.

[5] Zystische Fibrose, auch Mukoviszidose: angeborenes, autosomal-rezessiv vererbtes Multiorgansyndrom. Gehört zu den häufigsten angeborenen Stoffwechselerkrankungen, s. *Roche* Lexikon Medizin, 5. Aufl., 2003. Die Häufigkeit belaufe sich auf einen Fall pro 3.500 oder 3.600 (*Professor Dr. Ropers*).

[6] Thalassämie, auch Mittelmeeranämie: autosomal-rezessiv erbliche Störungen der Hämoglobinbildung infolge verminderter Synthese strukturell normaler Polypeptidketten (α, β, γ oder δ) des Hämoglobins mit resultierender hypochromer, eisenrefraktärer, hämolytischer Anämie, s. *Roche* Lexikon Medizin, 5. Aufl., 2003. Sichelzellenanämie: v.a. bei schwarzhäutiger Bevölkerung tropischer Regionen Afrikas, aber auch im Mittelmeerraum vorkommende autosomal-rezessiv erbliche Strukturanomalie des Hämoglobin-Moleküls (β-Kette) mit Bildung von Sichelzellen, s. *Roche* Lexikon Medizin, 5. Aufl., 2003.

chen Risiken zu beachten, welche mit dem Umstand einhergingen, dass die meisten rezessiven Krankheiten in der Bevölkerung überhaupt noch nicht erkannt seien. Dies hänge vor allem damit zusammen, dass Heiraten zwischen Blutsverwandten äußerst selten seien und es bei einer geringen Geburtenrate von nur 1,35 bzw. 1,32 Kindern im Mittel fast nie auftreten werde, dass zwei Nachkommen mit derselben Krankheit in derselben Familie geboren werden. Das bedeute, dass die identifizierten rezessiven Krankheiten sämtlich sporadische Fälle seien. Hinzu trete die ungenügende „Genetisierung" der deutschen Ärzteschaft, denn nur selten werde daran gedacht, dass bei einem Kind mit einem im Einzelfall unbekannten Krankheitsbild die erhöhte Wahrscheinlichkeit bestehen solle, dass es sich um eine genetische Krankheit handele.

Zusammengefasst war *Herr Professor Ropers* der Auffassung, dass die Problematik der rezessiven Krankheiten in der deutschen Bevölkerung stark unterschätzt werde. Experten veranschlagten, dass ungefähr 0,25 bis 0,5 Prozent aller Neugeborenen eine rezessive Krankheit hätten. Dabei werde nur ein Viertel der Kinder bei Risikopaarungen diese Krankheit tatsächlich ausbilden. Wenn also 0,25 oder 0,5 Prozent aller Kinder eine rezessive Krankheit haben sollten, hieße das, dass ein bis zwei Prozent aller Elternpaare ein Risiko besäßen, erkrankte Kinder hervorzubringen, und zwar bestehe für eben diese Risiko-Eltern-Gruppe ein 25-prozentiges Risiko in jedem einzelnen Fall.

Über die Zulässigkeit flächendeckender Diagnostik de lege lata

Jeder Mensch sei in etwa 200 Genen heterozygot, fügte *Herr Professor Engel* hinzu und fragte, ob der durchaus vernünftige Einsatz flächendeckender Tests – jedenfalls restringiert auf die bekannten Krankheiten – nach dem Gendiagnostikgesetz zulässig sei.

Herr Professor Ropers antwortete unter Hinweis auf die in dieser Hinsicht divergierenden Haltungen, dass in den USA tatsächlich Anstrengungen in diese Richtung unternommen würden: Ein Kollege am National Center for Genome Resources strebe mit Unterstützung der sogenannten Batten[7]-Foundation an, ein umfassendes Screening in der Bevölkerung durchzuführen, welches natürlich nur solche Krankheiten erfassen solle, die man bereits kenne; umfasst seien allerdings immerhin etwa 500 oder noch mehr. Bei einem flächendeckenden Einsatz derartiger Tests schließe sich überdies unweigerlich die Frage nach der Finanzierung an. Ein Test dürfe dabei nur Kosten verursachen, die dem ökonomischen Gegenwert der Krankheit bei einer bestimmten Anzahl an Betroffenen entsprächen.

[7] Batten-Krankheit, auch Spielmeyer-Vogt-Sjögren-Batten Krankheit, Zeroidlipofuszinose: juvenile Form der Zeroidlipofuszinose, autosomal-rezessive vererbte Lipidspeicherkrankheit, vgl. *Pschyrembel*, Klinisches Wörterbuch, 261. Aufl. 2007, S. 2102.

In Deutschland sei es, gemessen an der mehrheitlich geteilten Überzeugung, zwar nicht denkbar, von Staats wegen ein solches Screening vorzuschreiben. Allerdings bestehe nach Auffassung von *Herrn Professor Ropers* eine Bringschuld, derartige Tests zumindest anzubieten, damit sich Menschen mit entsprechendem Problembewusstsein oder aufgrund von Hinweisen über das Auftreten von Krankheiten in ihren Familien dieser bedienen könnten. In einer Kommission, der er angehörte, wurde diese Frage diskutiert und von einer Seite mit der unzutreffenden Unterstellung problematisiert, dass die Befürworter diese Tests im Populationsmaßstab durchführen wollten. Die Akademiestellungnahme[8] enthalte nun überraschend die Empfehlung, solche Untersuchungen im Bevölkerungsmaßstab (nur) im Rahmen von Forschungsprojekten durchzuführen. In der vorausgegangenen Kommissionssitzung sei die Frage jedoch eine andere gewesen, nämlich: ob man nicht dazu verpflichtet sei, einen Test auf Basis der Freiwilligkeit für die breite Bevölkerung anzubieten, was sowohl technisch als auch finanziell möglich wäre. Das Gendiagnostikgesetz spreche sich aber nach seinem Dafürhalten nicht darüber aus.

Herr Professor Henn ergänzte, dass das Gendiagnostikgesetz insoweit eine Feststellung enthalte, als es die reine Heterozygotentestung der prädiktiven genetischen Untersuchung[9] gleichstelle, was bedeute, dass – richtigerweise – ein Beratungsvorbehalt[10] gelte. Bezüglich der allgemeinen Neugeborenenuntersuchung sei anzufügen, dass ein durchaus relevanter Aspekt dabei unberücksichtigt bliebe: In dem Moment, ab dem eine rezessive Erkrankung bei einem erstgeborenen Kind festgestellt werde, wüssten die Eltern, dass sie heterozygot seien, was reproduktive Probleme zur Folge hätte. Allerdings fänden sich auch Menschen, denen es beispielsweise aus religiösen Gründen unwillkommen sei, davon Kenntnis zu erlangen. Deshalb könne man sich sicherlich auf den Begriff des Angebotes verständigen, was ethisch betrachtet keine Vorgabe von richtig oder falsch bedeute, sondern lediglich einen Optionshorizont eröffne.

Herr Dr. Stockter erinnerte daran, dass entsprechend der gesetzgeberischen Begründung das Heterozygoten-Screening als eine gem. § 16 GenDG[11] unzulässige Untersuchung verstanden werden solle[12], weil nach dem Wortsinn, zumindest in der Deutung des Gesetzgebers, eine genetische Untersuchung nach § 16 Abs. 1 GenDG (Reihenuntersuchung) nur dann zulässig sei, wenn dadurch bei der unter-

---

[8] *Deutsche Akademie der Naturforscher Leopoldina – Nationale Akademie der Wissenschaften*, Stellungnahme, Prädiktive genetische Diagnostik als Instrument der Krankheitsprävention, November 2010, abrufbar unter: http://www.leopoldina.org/fileadmin/user_upload/Politik/Empfehlungen/Nationale_Empfehlungen/Praed_gen_diagnostik_stellungnahme_lang_DE.pdf [Zugriff am 22.6.2011].

[9] § 3 Nr. 8 GenDG; vgl. für die Testung im Hinblick auf die bloße Anlageträgerschaft die Entwurfsbegründung zum Gendiagnostikgesetz, B., zu § 3 Nr. 8, BT-Drs. 16/10532, S. 22.

[10] § 10 Abs. 2 GenDG.

[11] Siehe den Gesetztext im Anhang, S. 129 ff.

[12] Vgl. die Entwurfsbegründung zum Gendiagnostikgesetz, B., zu § 16, Abs. 1, BT-Drs. 16/10532, S. 33 und insb. zu § 3 Nr. 9, S. 22: „Ein Screening im Hinblick auf Anlageträger für rezessive Erkrankungen (z. B. b-Thalassämie, zystische Fibrose), d.h. so genannte Heterozygotentests – wie diese in einigen Ländern durchgeführt werden –, soll nach § 16 in Deutschland jedoch nicht zulässig sein.“

suchten Person eine Erkrankung festgestellt werden könne. Das sei bei einer Heterozygotenuntersuchung jedoch nicht der Fall, weil die Person selbst nicht erkranken werde, sondern lediglich die Anlage dazu weitergebe. Nach dieser Maßgabe wäre zu prüfen, wie der Begriff des „Angebots“ zu fassen sei. Die Begriffsbestimmung für die genetische Reihenuntersuchung sei jedenfalls, dass eine Untersuchung systematisch und anlasslos angeboten werde. Fraglos eine verbotene Reihenuntersuchung stelle ein zwangsweise vom Staat vorgegebenes Screening dar. Allerdings könne auch das Angebot zur Vornahme eines Heterzygoten-Screenings anlässlich eines Besuches beim Mediziner unzulässig sein, wenn es Bestandteil eines systematischen Angebots wäre. Diese Konstellation müsse jedoch vor dem Hintergrund des exakten Inhalts eines solchen Angebots genauer geprüft werden, um zu einer abschließenden Bewertung gelangen zu können.

Wissenschaftlerethos im Spannungsverhältnis zum Geltungsanspruch des Gendiagnostikgesetzes

Nach Auffassung von *Herrn Professor Ropers* gebe es jedoch eine „Richtschnur“, die man nicht vernachlässigen solle: Jenseits aller juristischen Begründung sei man bei Auftreten neuer – gewissermaßen „revolutionärer“ – Situationen angehalten, selbst darüber nachzudenken, wie diese zu bewältigen seien. In diesem Zusammenhang erinnerte er an die Klonierungsdebatte, die in höchstem Maße davon geprägt gewesen sei, dass sich Personen unvernünftigerweise Urteile über etwas angemaßt hätten, was zu diesem Zeitpunkt schlicht noch nicht möglich gewesen wäre. Der in solchen Fragen stets zu erzielende Konsens müsse sich daher aus den persönlichen Ansichten speisen: Dabei habe man sich als genetischer Berater ebenso wie als Betroffener die Frage zu stellen, welche konkrete Entscheidung man aus welchen Gründen treffen wolle. Soweit eine Person Kenntnis davon besäße, dass ein gewisses Risiko für eine Erkrankung bestehe und, obwohl es technisch möglich wäre, nicht die Möglichkeit erhalte, dieses auszuschließen, halte er das nicht für richtig.

Herr Professor Duttge fügte hinzu, dass die gesetzliche Regelung richtigerweise nur dann überzeugen könne, wenn sie den Lebenssachverhalt treffe und in sich widerspruchsfrei sei. Der Geltungsanspruch des Gesetzes bleibe allerdings vorbehaltlich einer Gesetzesänderung von jedweder Kritik hieran unberührt. Würden Situationen auftreten, in denen feststellbar wäre, dass die Regelung nicht geeignet oder sachlich unzutreffend sei, wäre der Gesetzgeber zu entsprechendem Handeln aufgerufen. Der Einzelne hingegen könne sich in der Praxis nicht einfach über das Gesetz hinwegsetzen, weil es seiner persönlichen Haltung widerstrebe.

Auf den Einwand von *Herrn Professor Ropers*, dass zu diesem Zweck höchstrichterliche Entscheidungen herbeizuführen seien, verwies *Herr Professor Duttge* auf die ebenfalls bestehende Gesetzesbindung der Gerichte. Auch wenn es gerade die Aufgabe der Jurisprudenz sei, den gesetzlichen Rahmen auszufüllen und dabei die Grenzen der noch zulässigen Gesetzesinterpretation auszuloten, bestehe dennoch

ein eben nur begrenzter Auslegungsspielraum. Für eine Entscheidung zugunsten des Einzelnen nur deshalb, weil dieser eine Regelung nicht anerkenne, sei dabei kein Raum.

Ferner sei festzustellen, dass entgegen der optimistischen Haltung von Herrn Professor Ropers die „Geschäftsgrundlage" des Rechts schließlich das Misstrauen gegenüber Machtmissbrauch und die Sorge vor Chaos sei. Daher müsse in der Debatte von beiden Seiten aufeinander zugegangen und im interdisziplinären Gespräch eine Brücke gebaut werden. So hörenswert es nun sei zu sagen, man müsse den Menschen entsprechende Angebote unterbreiten, damit diese – ihren Willen unterstellt – Informationen erlangen könnten, dürfe nach Auffassung von *Herrn Professor Duttge* nicht die gesellschaftliche Relevanz solcher systematischen Angebote übersehen werden und darüber hinaus den Umstand, dass sich die Verhältnisse in der Gesellschaft möglicherweise ändern könnten. Wenn wie selbstverständlich davon ausgegangen werde, dass in diesen Bereichen, die momentan noch gar nicht zu überblicken seien, ausnahmslos das Bedürfnis eines jeden Einzelnen bestünde, ein entsprechendes Wissen zu erlangen und unterstellt werde, diese Personen seien regelhaft schon verheiratet, so dass keinerlei Relevanz für deren weitere soziale Verhältnisse bestünden (ausgenommen der Zeugung gesunder Kinder), so werden wiederum andere Personengruppen bei diesem Regelangebot vollständig außer Acht gelassen. Dies betreffe dann etwa Personen, die eine Entscheidung über ein Zusammenleben noch gar nicht getroffen hätten und lediglich ein Testat begehren würden, um zunächst zu prüfen und zu entscheiden, ob sie sich mit einer anderen Person (genetisch) verbinden wollen. Dieses Szenario (nach dem cineastischen Vorbild von „Gattaca")[13] dränge dazu, darüber nachzudenken, ob solche Verhaltensänderungen wirklich erwünscht seien. Genauso wie Menschen höchst interessiert daran sein könnten zu wissen, ob sie potenziell geschädigt seien, könnten sie vielmehr (zuvor) wissen wollen, wie die genetische Ausstattung einer Person ist, mit der man beabsichtige, vielleicht eine Familie zu gründen. Die sich an diese Szenarien anschließenden, nicht zu übersehenden Fragen wären alsdann, ob solche Tests nur Personen angeboten werden könnten, die gewissermaßen den Nachweis erbringen würden, bereits eine feste Verbindung eingegangen zu sein.

Qualifikationsanforderungen bei genetischen Beratungen durch Fachärzte anderer Provenienz

Herr Professor Engel griff eine Bemerkung von Herrn Professor Henn aus dessen Vortrag auf, der zufolge zu wenige Humangenetiker zur Verfügung stünden, um das Notwendige leisten zu können.[14] Unklar sei aber, ob Fachärzte anderer Diszi-

[13] *Niccol,* Gattaca, 1997. Im Kontext des strafbaren Geschwisterinzests (§ 173 StGB) jüngst *Duttge*, in: Roxin-FS 2011, Bd. 1, S. 227 ff.
[14] Siehe auch den Beitrag von *Henn* im vorliegenden Band, S. 13 ff., insb. S. 19.

plinen in einem bestimmten Umfang ebenfalls genetische Beratungen durchführen könnten bzw. sollten. Soweit davon ausgegangen werde, dass dies nicht von vornherein ausgeschlossen sei, müsse gefragt werden, ob es sinnvoll sei, zu diesem Zweck in Katalogen Tätigkeiten festzulegen, welche ein Nicht-Humangenetiker im Kontext einer humangenetischen Beratungstätigkeit ausführen dürfe und welche Qualifikation dabei einzufordern sei.

Nach Auskunft von *Herrn Professor Henn* müsse die Fachspezifität so weit eingeengt werden, dass sie von den Fortbildungsinhalten abgedeckt werden könne. Soweit beispielsweise die Entscheidung getroffen werde, einem Gynäkologen an zehn Wochenenden berufsbegleitend eine entsprechende Fortbildung zuzumuten, so herrsche Einigkeit, dass in einem derartigen zeitlichen Rahmen ein Gynäkologe über die Nackenfaltenscreening-Beratung hinaus nicht auch zu einem Brustkrebsberater fortgebildet werden könne. Man müsse daher tatsächlich eine „license to counsel" für ganz bestimmte Fragestellungen einrichten, welche einen gegenüber den Facharztbezeichnungen in ihrer Gänze limitierten Umfang aufweisen müssten.

Herr Professor Engel erkundigte sich des Weiteren, ob nicht bereits jeder Arzt aufgrund seiner aufwändigen Ausbildung während des Medizinstudiums in der Lage sein müsste, eine genetische Beratung durchzuführen. Seiner Auffassung nach bedürfe es vor allem der Vermittlung der Grundlagen der Humangenetik an die fachärztlichen Kollegen.

Dem widersprach jedoch *Herr Dr. Schwerdtfeger* und warnte davor, Fachärzte zu „kleinen Humangenetikern" mutieren zu lassen. Das Curriculum könne sich lediglich an der Spezifität der Untersuchungen ausrichten, die beratungstechnisch anfallen würden, so dass seiner Auffassung zufolge die Notwendigkeit zu einer entsprechenden Unterscheidung bestehe. Es müsse demgemäß weitergehend differenziert werden zwischen vorgeburtlichen und prädiktiven oder anderen genetischen Untersuchungen. Es müsse für diesen Fachbereich ein Curriculum entworfen werden, das speziell den pränatalen Untersuchungen entspreche, so dass es nicht nötig wäre, das gesamte Fach umzugestalten. Die Humangenetiker sollten in den jeweiligen Fachbereichen nicht ersetzt werden; Fachärzte könnten eine Art von Filterfunktion übernehmen, dürften aber nur bis zu dem Punkt tätig sein, ab dem wegen Bestehen eines bestimmten Risikos ein Humangenetiker zur (weiteren) Beratung und Behandlung berufen sei und hinzugezogen werden müsse.

Auf Nachfrage von *Herrn Professor Engel* hinsichtlich der Gründe des erfolgten offenen Protests der Humangenetiker gegen die Einbeziehung anderer Facharztgruppen in die genetische Beratung und Behandlung erläuterte *Herr Professor Ropers*, dass die bei einigen Humangenetikern bestehende „Abgrenzungsneurose" zum Teil pekuniäre Hintergründe gehabt habe und einem Gefühl geschuldet sei, zahlenmäßig nur schwach vertreten zu sein. Dies sei jedoch letztlich ein falsches Signal, denn nach seinen aus 14 Jahren leitender Tätigkeit in einem holländischen Zentrum erwachsenen Erfahrungen sei es vorzugswürdig, mit den anderen Fachrichtungen in Polikliniken zusammenzuwirken. In solchermaßen zu gestaltenden Organisationen von fachübergreifenden Zentren solle schließlich das Subsidiaritäts-

prinzip Berücksichtigung finden, wonach alle Tätigkeiten, welche keiner Hochspezialisierung bedürften, auf weniger spezialisiertem Niveau von den verschiedenen Fachdisziplinen ausgeführt werden könnten.

Der Moderator, *Herr Professor Engel* fragte nach, ob bereits Anstrengungen unternommen würden, entsprechende Kataloge oder Spezifikationen zu etablieren. Innerhalb der Gendiagnostik-Kommission finde ein Diskussionsprozess über eine genauere Abgrenzung statt, bestätigte *Herr Professor Henn*. Er persönlich sei der Auffassung, dass drei Ebenen erforderlich seien: Zum einen der Facharzt für Humangenetik, der in Labor- und Beratungsaspekten auf kompletter Facharztebene ausgebildet werde. Auf der anderen Seite stünden die nicht humangenetisch qualifizierten Fachärzte, die stets für punktuelle Aspekte ihrer tatsächlichen Tätigkeit, z.B. die Pränataldiagnostik, fachspezifische Kompetenzen erwerben müssten. Und dazwischen wäre schließlich eine weitere Ebene einzufügen, nämlich die der genetischen Berater, welche über punktuelle Fragestellungen hinaus weitergebildet sein sollten. Bestenfalls wären dies Fachärzte anderer Provenienz (z.B. Kinderärzte), die dann zum genetischen Berater in der gesamten Breite ihres Facharztfeldes qualifiziert sein müssten; dies wäre das Feld einer Weiterbildung mit der Zusatzbezeichnung „genetischer Berater“.

Nach Auffassung von *Herrn Professor Engel* werde jedoch ein Fehler begangen, wenn die Aufgabe der katalogartigen Bestimmung eines begrenzten Tätigkeitsspektrums der Gendiagnostik-Kommission zugewiesen werde. Der stellvertretende Vorsitzende der Gendiagnostik-Kommission, *Herr Professor Rosenau*, sah diese Aufgabe jedoch letztlich wiederum bei den Fachgesellschaften angesiedelt. Mit einem Blick in das Gendiagnostikgesetz sei zu erkennen, dass dort auch gar nicht zwischen den Fachärzten für Humangenetik und den besonders qualifizierten Ärzten differenziert werde.[15] Von der Gendiagnostik-Kommission würden daher zunächst auch nur Anforderungen an die Fortbildung definiert, entsprechende Kataloge aber vorerst noch nicht erstellt. Alle weiteren Festlegungen seien sodann von den Fachgesellschaften zu treffen. Eine Regulierung erfolge letztlich aber über die arztrechtliche Haftung: Beispielsweise dürfe kein Gynäkologe, trotz Fortbildung, eine Beratung übernehmen, für die er nicht hinreichend ausgebildet worden sei, denn im Wege eines Übernahmeverschuldens würde er dann ggf. haften.

Aus dem *Auditorium* wurde der Hinweis vorgebracht, dass die Fachgesellschaften hinsichtlich der Leitliniensetzung subsidiär zur Gendiagnostik-Kommission agieren würden. Soweit die Gendiagnostik-Kommission Richtlinien erlasse und die Fachgesellschaften in leitender Verantwortung ein Mandat zur Ausformung der Details erhielten, wäre das ein festerer Grund, auf den sich die Fachgesellschaften stützen könnten. *Herr Professor Rosenau* entgegnete, dass zu prüfen wäre, ob das für die Anforderungen hinsichtlich der Beratung zutreffen könne. Soweit die Gendi-

[15] Vgl. § 7 GenDG; siehe zur Begriffsbestimmung der verantwortlichen ärztlichen Person auch § 3 Nr. 5 GenDG.

agnostik-Kommission diese Aufgabe jedoch nicht übernehme, was zur Zeit in einer ihrer Arbeitsgruppen beraten werde, bestehe durchaus ein Tätigkeitsspielraum für die Fachgesellschaften.

Zur Honorierung genetischer Beratungstätigkeit

Nach *Herrn Professor Henn* sei darüber hinaus zu bedenken, dass dem Aspekt der Honorierung in der Praxis große Relevanz zukomme: Sobald sich die Vornahme von genetischen Beratungen finanziell lohnen würde, werde auch eine gewisse Neigung entstehen, die eigenen Kompetenzen zu überschreiten. Käme es auf der Honorierungsebene zu einer – dem Aufwand gemäßen – angemessenen Honorierung der „kleinen genetischen Beratung“ ohne jedwede Anreize zur Überschreitung der eigenen Kompetenz, so sei er durchaus optimistisch, dass sich – ganz im Sinne der Ausführungen von Herrn Dr. Schwerdtfeger – in der Lebenswelt der Interaktion zwischen den Fachgebieten Schnittstellen ergeben könnten, an denen beispielsweise der Gynäkologe, der im Rahmen der pränataldiagnostischen Beratung erkenne, dass die konkrete Fragestellung über den von ihm zu behandelnden Gegenstand hinausgehe, von weiteren Beratungen absehe und den Patienten an einen professionellen genetischen Berater überweise, weil er selbst diese Leistung weder zeitlich noch kompetenzgerecht erbringen könne und diese ihm schließlich auch nicht vergütet werde. Dieses praktikable Ergebnis ließe sich mithin durch die Einbeziehung der Honorierungsfrage als Steuerungsinstrument erreichen.

Herr Professor Engel wies in diesem Zusammenhang darauf hin, dass derzeit die professionelle genetische Beratung nicht adäquat honoriert werde, so dass ein niedergelassener Humangenetiker faktisch kein einträgliches Einkommen generieren könne. Daran anknüpfend verwies *Herr Professor Ropers* darauf hin, dass dieser Aspekt in allen vier Kommissionen des NAMSE[16] sogleich in den ersten konstituierenden Sitzungen hervorgehoben worden sei. In der Tat stehe fest, dass im internationalen Vergleich in diesem Bereich in Deutschland eine Unterfinanzierung stattfinde.

Aus dem *Auditorium* wurde darauf aufmerksam gemacht, dass alle niedergelassenen Humangenetiker eine genetische Beratung nach wie vor – und durchaus mit Wissen der Krankenkassen – über Laborleistungen querfinanzieren müssten. Die Kassenärztliche Bundesvereinigung hätte im Zuge der Entwicklung eines neuen Gebührordnungskataloges in der AG Labor zwar eine entsprechende Abrechnungsziffer vorgelegt, welche in der vorgesehen Form beispielsweise bei den Gynäkologen auf Zuspruch gestoßen sei. Dennoch hätten die Krankenkassen diese Leistungsziffer unter Berufung auf mangelnde finanzielle Ressourcen gestrichen. Die Folge sei eine „Topfbildung“ für die Humangenetik bei verschiedenen Kas-

[16] *Nationales Aktionsbündnis für Menschen mit seltenen Erkrankungen (NAMSE)*, siehe http://www.namse.de [Zugriff am 27.1.2011].

senärztlichen Vereinigungen gewesen: So wären beispielsweise bei der Kassenärztlichen Vereinigung Nordrhein die Beträge für genetische Behandlungen erschöpft gewesen, so dass viele Leistungen abgerechnet worden seien, die anderen Fachgruppen abgezogen werden mussten. Somit gelange man vom Regelleistungsvolumen wieder zurück zur Bildung von „Fachgruppentöpfen", was nichts anderes sei als ein Individualbudget.

Unsicherheiten im Anwendungsbereich des GenDG

Ein weiterer *Zuhörer aus dem Auditorium* erkundigte sich nach dem Anwendungsbereich des Gendiagnostikgesetzes: Da die medizinische Forschung im Rahmen des Gesetzgebungsverfahrens aus dem Anwendungsbereich des Gendiagnostikgesetzes herausgenommen worden sei,[17] ergäben sich Unsicherheiten in der wissenschaftlichen Praxis. Soweit etwa im Rahmen eines Forschungsprojektes aus der Analyse menschlichen Körpermaterials erkannt werde, dass bestimmte Probanden Marker besäßen, die auf gewisse Erkrankungen hindeuteten und der Proband im Rahmen eines „informed consent" die Rückmeldung über entsprechende Untersuchungsergebnisse ausgeschlossen habe, bestehe möglicherweise kein Problem. Wenn diese Rückmeldung allerdings ausdrücklich gewünscht werde, sei unklar, ob die hierauf bezogene Beratung vom Anwendungsbereich des Gendiagnostikgesetzes erfasst sei, obwohl dieses für den Bereich der wissenschaftlichen Forschung keine Geltung beanspruche.

Herr Professor Rosenau antwortete, dass sich die Situation ab dem Zeitpunkt ändere, zu dem der Proband die entsprechenden Informationen über seine Konstitution zu erhalten wünsche. Dann sei er nicht länger als Proband, sondern als Patient der betroffenen Ärzte zu begreifen mit der Folge der Anwendbarkeit des Gendiagnostikgesetzes. Dem widersprach allerdings *Herr Professor Duttge* unter Hinweis auf § 2 Abs. 2 GenDG, wonach die Durchführung der genetischen Untersuchung und Analyse zu Forschungszwecken nicht vom Gendiagnostikgesetz erfasst sei. Die Prüfung sei zu Forschungszwecken betrieben worden, die therapeutische Relevanz dagegen erst (und gerade) deren Folge. Soweit die Durchführung der genetischen Analyse zu Forschungszwecken vorgenommen wurde, sei diese einschließlich ihrer Folgen – beispielsweise Mitteilungen von Ergebnissen oder die Vernichtung von

[17] Vgl. § 2 Abs. 2 Nr. 1 GenDG. Krit. und für eine Erstreckung des Anwendungsbereiches auf die medizinische Forschung bereits *Duttge* anlässlich der Öffentlichen Anhörung des Gesundheitsausschusses des Deutschen Bundestages zum Entwurf eines Gesetzes über genetische Untersuchungen bei Menschen (Gendiagnostikgesetz – GenDG), BT-Drs 16/10532,16/10582 am 21.1.2009, Wortprotokoll der 105. Sitzung, Protokoll Nr. 16/105, S. 9 f., abrufbar unter: http://web archiv.bundestag.de/cgi/show.php?file%ACToLoad=1289&id=1134 [Zugriff am 1.7.2011]; krit. auch *Riedel*, Schriftliche Stellungnahme zum Entwurf eines Gesetzes über genetische Untersuchungen bei Menschen (Gendiagnostikgesetz – GenDG), BT-Drs. 16/10532, Ausschuss-Drs. 16(14)0469(32), S. 1 f., abrufbar unter: http://webarchiv.bundestag.de/cgi/show.php?fileToLoad=1289&id=1134 [Zugriff am 1.7.2011].

auf diese Weise erhobenen Daten – vollständig vom Gendiagnostikgesetz ausgenommen. Insoweit gebe es also, vom Gesetzgeber bewusst in Kauf genommen, noch keine Rechtssicherheit, was der Deutsche Ethikrat kürzlich in einer Stellungnahme[18] ebenso festgestellt habe.

Datenschutzrechtliche Fragen bei der Weitergabe genetischer Informationen

Aus dem *Auditorium* fragte eine *Zuhörerin*, ob es hinsichtlich der Weiterleitung von Daten an ärztliche Abrechnungsstellen der Einwilligung durch den Patienten bedürfe und ob eine darauf bezogene Regelung im Gendiagnostikgesetz zu schaffen sei. Dass diese Frage nicht der gen-spezifischen Beantwortung bedürfe, sondern vielmehr nach den allgemeinen Vorgaben zum Medizin-Datenschutz zu beantworten wäre, erläuterte *Herr Dr. Stockter*. Danach sei es schon datenschutzrechtlich zu empfehlen, vor der Weitergabe von personenbezogenen Daten an Verrechnungsstellen stets auch eine entsprechende Einwilligung einzuholen. *Herr Dr. Schwerdtfeger* merkte dazu an, dass durch die Erweiterung der Einwilligungserklärungen um die Aspekte der Gendiagnostik in der jüngsten Vergangenheit erhebliche Praktikabilitätsprobleme bestünden, vor allem im Hinblick auf die Kenntnis des Patienten über den Inhalt des von ihm zu Unterzeichnenden. Fraglich sei daher, ob der Gegenstand der Beratung von den anderen Aspekten der Aufklärung zu trennen sei. Dieses Problem bestehe im Arztrecht bereits seit langem, antwortete *Herr Dr. Stockter*; eine denkbare Lösungsoption sei die fachübergreifende Standardisierung der Einwilligungserklärungen mit einem gewissen Wiedererkennungswert für jeden Patienten. Damit könnten Unklarheiten beseitigt werden, die aus unterschiedlichen Formulierungen resultierten, obgleich jeweils derselbe Inhalt gemeint sei.

Auch *Herr Professor Rosenau* erkannte das praktische Problem im Bereich der Einwilligungserklärungen an; seiner Ansicht nach könne jedoch nicht davon ausgegangen werden, dass mit dem allgemeinen Arztvertrag und der darin verpflichtend enthaltenen Erklärung hinsichtlich der Vornahme der Abrechnung vermittels der Kassenärztlichen Vereinigungen auch schon eine Einwilligung erteilt sei, die sich auf die Weitergabe der genetischen Daten erstrecke. Schließlich dürften ohne Einwilligung genetische Daten nicht einmal an ärztliche Kollegen weitergegeben werden und daher erst Recht nicht an für die ärztliche Abrechnung zuständige Stellen.

[18] *Deutscher Ethikrat*, Humanbiobanken für die Forschung, Stellungnahme, 2010.

Von Unsicherheiten beim „Nachweis der Einwilligung“ im Rahmen von § 8 Abs. 1 S. 3 GenDG

Bedarf zur Vertiefung der Einwilligungsfrage bestand anschließend insbesondere hinsichtlich ihres Nachweises im Falle der Beauftragung eines Labors zur Vornahme einer genetischen Analyse. Ein *Zuhörer aus dem Auditorium* verwies in diesem Zusammenhang auf das Gesetz, wonach gem. § 8 Abs. 1 Satz 3 GenDG[19] ein „Nachweis der Einwilligung“ zu erbringen sei. Dagegen habe die Gendiagnostik-Kommission eine Empfehlung abgegeben, nach der die schriftliche oder textförmliche Übermittlung einer bloßen Bestätigung ausreiche.[20] Nach Auffassung des *Zuhörers* bestehe Unklarheit darüber, ob die Gendiagnostik-Kommission überhaupt zu einer solchen Interpretation des Gesetzes berufen sei, weil seiner Auffassung zufolge ein Nachweis etwas anderes sei als eine Bestätigung.

Nach Ansicht von *Herrn Professor Rosenau* sei „Nachweis“ ganz allgemein ein Oberbegriff; welche Anforderungen an einen Nachweis im Einzelnen gestellt werden müssten, sei eine ganz andere Frage. In bestimmten Konstellationen verlange das Gesetz tatsächlich eine schriftliche Zustimmung oder Einwilligungserklärung des Patienten. Im Kontext des § 8 Abs. 1 S. 3 GenDG existiere eine solche Vorgabe hingegen nicht. Daher sei der Nachweis einer – nicht notwendigerweise schriftlichen – Einwilligung mit den bekannten, im Geschäftsleben üblichen Nachweismethoden zu erbringen. Im gerichtlichen Verfahren werde beispielsweise eine Zeugenerklärung des entsprechenden Arztes für ausreichend erachtet werden können. Eine schriftliche Einwilligung des Patienten sei damit nicht (stets) erforderlich.

Über die Schriftform sei im Gesetz hinsichtlich des Nachweises gem. § 8 Abs. 1 S. 3 GenDG in der Tat keine Aussage getroffen, stimmte der *Zuhörer* zu. Die Frage der notwendigen Differenzierung zwischen einem Nachweis und einer mit geringeren Anforderungen versehenen Bestätigung sei damit jedoch nicht beantwortet. Die Beauftragung eines Labors impliziere schließlich regelhaft eine Bestätigung der Einwilligung gegenüber dem Labor, weil ein Arzt ohne Einwilligung des Patienten nicht zur Beauftragung befugt wäre. Wenn eine Bestätigung aus praktischen Gründen für das Labor wünschenswert wäre, so sei dies gleichwohl etwas anderes als die vom Gesetz – im Übrigen ausweislich der Gesetzesbegründung – geforderte Erbringung eines Nachweises. Aus Sicht der Praktikabilität sei es freilich begrüßenswert, wenn die Anforderungen durch eine Gesetzesauslegung der Gendiagnostik-Kommission reduziert würden und eine Beauftragung von

---

[19] § 8 Abs. 1 Satz 3 GenDG: „Eine nach § 7 Abs. 2 beauftragte Person oder Einrichtung darf die genetische Analyse nur vornehmen, wenn ihr ein Nachweis der Einwilligung vorliegt.“

[20] Vgl. die Mitteilung Nr. 1 der Gendiagnostik-Kommission: Zu den Begriffen „genetische Analyse“ und „Nachweis“ der Einwilligung gegenüber der beauftragten Person oder Einrichtung, Stand: 2.2.2010, abrufbar unter: http://www.rki.de/cln_160/nn_1967698/DE/Content/Institut/Kommissionen/GendiagnostikKommission/Mitteilungen/GEKO__Mitteilungen__01.html [Zugriff am 22.6.2011].

Laboren unbürokratisch erfolgen könne, entgegnete *Herr Professor Duttge*. Nach Erfahrung des *Zuhörers* würden jedoch einige Labore ihre Tätigkeit nicht aufnehmen, bevor ihnen nicht eine doppelte Einwilligungserklärung vorläge. Das sei nach seiner Auffassung auch erforderlich. Jedenfalls würde eine Bestätigung durch ein Häkchen auf dem Auftragsformular („Einwilligung des Patienten liegt vor") nach seiner Interpretation des Gesetzes nicht genügen. Ungeachtet dieser Interpretationsmöglichkeit wies *Herr Professor Rosenau* darauf hin, dass die in der Empfehlung der Gendiagnostik-Kommission aufgestellten Anforderungen an die Erklärung mit den Ministerien sowie den zuständigen und mitberatenden Landesbehörden abgestimmt seien, so dass zumindest die Zweifel an der Berechtigung der Gendiagnostik-Kommission zur anwendungsfreundlichen Auslegung der Formanforderungen zerstreut werden konnten.

Zur (Un-)Zulässigkeit des Ersttrimester-Screenings als Reihenuntersuchung gem. § 16 GenDG

Ein weiterer *Zuhörer aus dem Auditorium* stellte die Frage, ob das Ersttrimester-Screening (Nackenfaltenmessung) nicht § 16 GenDG zugeordnet werden müsse. *Herr Dr. Stockter* bejahte diese Frage und verwies auf die Gesetzesbegründung[21]. Danach sei gemäß § 16 Abs. 2 GenDG für alle nach Inkrafttreten des Gendiagnostikgesetzes neu eingeführten Screenings eine Stellungnahme der Gendiagnostik-Kommission einzuholen. Für alle bereits etablierten Screenings, wozu auch das angesprochene Neugeborenen-Screening zu zählen sei, wäre zu prüfen, ob die Voraussetzungen einer Reihenuntersuchung im Sinne des § 3 Nr. 9 GenDG[22] vorlägen: Hierzu zähle zum einen, dass die Untersuchung systematisch angeboten werde und zum zweiten, dass sie erfolge, ohne dass Symptome gegeben seien. Diese Voraussetzungen könne man seiner Auffassung nach für das angesprochene Neugeborenen-Screening wohl als gegeben betrachten.

Herr Dr. Schwerdtfeger führte dagegen an, dass üblicherweise nicht vom Ersttrimester-Screening, sondern explizit vom Ersttrimester-Test gesprochen werde, weil es sich jedenfalls nach seinem Selbstverständnis nicht um eine Untersuchung han-

[21] Siehe die Entwurfsbegründung zum Gendiagnostikgesetz, B., zu § 16, Abs. 2, BT-Drs. 16/10532, S. 33: „Da bei genetischen Reihenuntersuchungen das öffentliche Interesse an der Untersuchung über das individuelle Interesse der untersuchten Personen gestellt wird und damit besondere Risiken wie die Gefahr einer Druckausübung auf Teilnahme oder einer Stigmatisierung von Personen, die sich der Teilnahme verweigert haben, verbunden sind, ist es geboten, eine solche Untersuchung einer vorherigen Prüfung und Bewertung zu unterwerfen. Dies gilt aber nur für solche genetischen Reihenuntersuchungen, die erst nach Inkrafttreten des Gesetzes eingeführt und damit erst dann begonnen werden. Zurzeit des Inkrafttretens des Gesetzes bereits durchgeführte Reihenuntersuchungen wie z.B. das Neugeborenenscreening bleiben davon unberührt. Das Gesetz überträgt in Absatz 2 die Aufgabe der Prüfung und Bewertung der beabsichtigten genetischen Reihenuntersuchung der Gendiagnostik-Kommission. Deren Votum ist rechtlich nicht bindend, sondern hat empfehlenden Charakter."

[22] Zum konkreten Inhalt der Vorschrift siehe den weiteren Diskussionsverlauf.

dele, die systematisch angeboten werde, sondern um eine individuell zu besprechende Behandlung; diese entspreche aufgrund ihrer Komplexität nicht den Formen eines Screening, weil der Ersttrimester-Test z.B. eine detaillierte Ultraschalluntersuchung beinhalte, die über die Nackenfaltenmessung weit hinausgehe. In seinem Fachgebiet herrsche zwar Streit darüber, ob ein flächendeckender Einsatz dieser Maßnahmen erfolgen könne. Terminologisch hätte man sich jedenfalls vom Begriff Ersttrimester-Screenings abgewandt und auf den des Ersttrimester-Tests verständigt.

Der *Zuhörer aus dem Auditorium* erwiderte jedoch, dass es sich in der Sache sehr wohl um ein Screening handle, weil nicht das Vorhandensein von Symptomen beim Patienten Anlass für die Untersuchung gebe und diese letztlich indikationslos erfolge. Am englischen Sprachverständnis orientiert handle es sich daher eindeutig um ein Screening. *Herr Dr. Schwerdtfeger* entgegnete, dass bei einer solchen Deklination auch alle prädiktiven oder pränatalen Untersuchungen als Screening zu begreifen wären. Das Selbstverständnis seines Fachgebietes gehe derzeit jedenfalls nicht dahin, eine flächendeckende Messung der Nackentransparenz vornehmen zu wollen.

Herr Professor Duttge rief ergänzend den Gesetzestext in Erinnerung, wonach eine „genetische Reihenuntersuchung" eine solche sei, die systematisch der gesamten Bevölkerung oder bestimmten Personengruppen in der gesamten Bevölkerung angeboten werde, ohne dass bei der jeweiligen betroffenen Person notwendigerweise Grund zu der Annahme bestehe, sie habe die genetischen Eigenschaften, deren Vorhandensein mit der Untersuchung geklärt werden solle (§ 3 Nr. 9 GenDG). Auf die Frage von *Herrn Professor Duttge*, ob diese Neugeborenen-Untersuchung nun anlasslos sei, gab *Herr Dr. Schwerdtfeger* zu, dass es im Grundsatz strenggenommen meist keinen Anlass gebe. Allerdings existiere in Einzelfällen, etwa bei Bestehen eines bestimmten Risikos, durchaus ein Anlass, bei dem die Untersuchung als Alternative zur invasiven Diagnostik angeboten werde. Einer Frau, welche die Untersuchung daher wünsche, könne nicht entgegnet werden, dass diese unter Hinweis auf den fehlenden Anlass nicht vorgenommen werden könne.

Aus Sicht von *Herrn Dr. Stockter* seien zwei Varianten zu unterscheiden: Nehme man an, dass es sich um eine Reihenuntersuchung im Sinne des § 16 GenDG handle, dann sei diese nicht automatisch verboten. Man müsse vielmehr prüfen, ob sie dem Auffinden einer Krankheit diene (Variante 1), was neben der Zulässigkeit der Untersuchung auch zur Folge hätte, dass keine Stellungnahme der Gendiagnostik-Kommission erforderlich sei, soweit es sich um eine bereits vor Inkrafttreten des Gendiagnostikgesetzes etablierte Untersuchungsmethode handle. Unzulässig sei hingegen grundsätzlich ein Screening, das nicht auf den Zweck der Krankheitsfindung, sondern auf die systematische Ermittlung der Anlageträgerschaft

gerichtet sei.[23] Eine solche Untersuchung könne aber in einem anderen Setting trotzdem zulässig sein, nämlich als Untersuchung zu medizinischen Zwecken (Variante 2).[24] Diese sei aber stets nur auf Initiative des Patienten zulässig und nur dann, wenn entweder eine bestimmte Symptomatik oder eine bestimmte Indikation gegeben sei. Im Wege der Auslegung wäre zu ermitteln, ob das bei Vorliegen einer bestimmten individuellen und/oder familiären Krankheitsbiografie zuträfe. Würde daraufhin ein Test angeboten werden, erfolgte dies im Rahmen einer zulässigen Untersuchung zu einem medizinischen Zweck.

Eine *Zuhörerin aus dem Auditorium* merkte an, dass es sich bei dem Ersttrimester-Test nicht um eine „Kassenleistung“ handle und daher – wenn die Patienten die Kosten zu tragen hätten – nicht von einem systematischen Angebot ausgegangen werden könne, weil schließlich nicht alle Personen einen solchen Test vornehmen lassen können. Damit sei er keine Reihenuntersuchung im dargelegten Sinne. *Herr Professor Duttge* bemerkte dazu, dass die fehlende Kostenübernahme durch die Krankenkassen jedenfalls den – ggf. systematischen – Angebotscharakter nicht in Frage stellen würde.

In einer kurzen Schlussbemerkung bedankte sich *Herr Professor Duttge* sodann im Namen aller Veranstalter bei den Referenten und Teilnehmern der Diskussionsrunde für ihre tatkräftige Mitwirkung. Schließlich verabschiedete er die Zuhörer in der Hoffnung, dass im Verlaufe der Veranstaltung einige Fragen beantwortet werden konnten; gleichwohl bestehe zu vielen Aspekten dringender Bedarf zur weiteren Klärung und Fortführung des interdisziplinären Diskurses.

---

[23] Siehe die Entwurfsbegründung zum Gendiagnostikgesetz, B., zu § 16, BT-Drs. 16/10532, S. 33: „Grundsätzlich sollen Reihenuntersuchungen nur zugelassen sein, um in Gruppen oder Populationen mit durchschnittlichem oder leicht erhöhtem Krankheitsrisiko nach Risikopersonen für Krankheitsveranlagungen (z. B. Fettstoffwechselstörungen) zu suchen und den identifizierten Risikopersonen Möglichkeiten einer Frühbehandlung oder Prävention zu eröffnen. Ein Screening im Hinblick auf Anlageträger für rezessive Erkrankungen […] ist nach dieser Vorschrift nicht zulässig.“, vgl. auch o. Fn. 12.

[24] Vgl. die Entwurfsbegründung zum Gendiagnostikgesetz, B., zu § 16, BT-Drs. 16/10532, S. 33: „Eine genetische Untersuchung auf Anlageträgerschaft ist jedoch als genetische Untersuchung zu medizinischen Zwecken möglich.“

Anhang 1

Gesetz über genetische Untersuchungen bei Menschen (Gendiagnostikgesetz - GenDG)

vom 31.7.2009 (BGBl. I S. 2529, 3672)

Abschnitt 1: Allgemeine Vorschriften

§ 1 Zweck des Gesetzes

Zweck dieses Gesetzes ist es, die Voraussetzungen für genetische Untersuchungen und im Rahmen genetischer Untersuchungen durchgeführte genetische Analysen sowie die Verwendung genetischer Proben und Daten zu bestimmen und eine Benachteiligung auf Grund genetischer Eigenschaften zu verhindern, um insbesondere die staatliche Verpflichtung zur Achtung und zum Schutz der Würde des Menschen und des Rechts auf informationelle Selbstbestimmung zu wahren.

§ 2 Anwendungsbereich

(1) Dieses Gesetz gilt für genetische Untersuchungen und im Rahmen genetischer Untersuchungen durchgeführte genetische Analysen bei geborenen Menschen sowie bei Embryonen und Föten während der Schwangerschaft und den Umgang mit dabei gewonnenen genetischen Proben und genetischen Daten bei genetischen Untersuchungen zu medizinischen Zwecken, zur Klärung der Abstammung sowie im Versicherungsbereich und im Arbeitsleben.

(2) Dieses Gesetz gilt nicht für genetische Untersuchungen und Analysen und den Umgang mit genetischen Proben und Daten

1. zu Forschungszwecken,
2. auf Grund von Vorschriften
   a) über das Strafverfahren, über die internationale Rechtshilfe in Strafsachen, des Bundeskriminalamtgesetzes und der Polizeigesetze der Länder,
   b) des Infektionsschutzgesetzes und der auf Grund des Infektionsschutzgesetzes erlassenen Rechtsverordnungen

§ 3 Begriffsbestimmungen

Im Sinne dieses Gesetzes

1. ist genetische Untersuchung eine auf den Untersuchungszweck gerichtete
   a) genetische Analyse zur Feststellung genetischer Eigenschaften oder
   b) vorgeburtliche Risikoabklärung
   einschließlich der Beurteilung der jeweiligen Ergebnisse,
2. ist genetische Analyse eine auf die Feststellung genetischer Eigenschaften gerichtete Analyse
   a) der Zahl und der Struktur der Chromosomen (zytogenetische Analyse),
   b) der molekularen Struktur der Desoxyribonukleinsäure oder der Ribonukleinsäure (molekulargenetische Analyse) oder
   c) der Produkte der Nukleinsäuren (Genproduktanalyse),
3. ist vorgeburtliche Risikoabklärung eine Untersuchung des Embryos oder Fötus, mit der die Wahrscheinlichkeit für das Vorliegen bestimmter genetischer Eigenschaften mit Bedeutung für eine Erkrankung oder gesundheitliche Störung des Embryos oder Fötus ermittelt werden soll,
4. sind genetische Eigenschaften ererbte oder während der Befruchtung oder bis zur Geburt erworbene, vom Menschen stammende Erbinformationen,
5. ist verantwortliche ärztliche Person die Ärztin oder der Arzt, die oder der die genetische Untersuchung zu medizinischen Zwecken vornimmt,
6. ist genetische Untersuchung zu medizinischen Zwecken eine diagnostische oder eine prädiktive genetische Untersuchung,
7. ist eine diagnostische genetische Untersuchung eine genetische Untersuchung mit dem Ziel
   a) der Abklärung einer bereits bestehenden Erkrankung oder gesundheitlichen Störung,
   b) der Abklärung, ob genetische Eigenschaften vorliegen, die zusammen mit der Einwirkung bestimmter äußerer Faktoren oder Fremdstoffe eine Erkrankung oder gesundheitliche Störung auslösen können,
   c) der Abklärung, ob genetische Eigenschaften vorliegen, die die Wirkung eines Arzneimittels beeinflussen können, oder
   d) der Abklärung, ob genetische Eigenschaften vorliegen, die den Eintritt einer möglichen Erkrankung oder gesundheitlichen Störung ganz oder teilweise verhindern können,
8. ist prädiktive genetische Untersuchung eine genetische Untersuchung mit dem Ziel der Abklärung
   a) einer erst zukünftig auftretenden Erkrankung oder gesundheitlichen Störung oder
   b) einer Anlageträgerschaft für Erkrankungen oder gesundheitliche Störungen bei Nachkommen,
9. ist genetische Reihenuntersuchung eine genetische Untersuchung zu medizinischen Zwecken, die systematisch der gesamten Bevölkerung oder be-

stimmten Personengruppen in der gesamten Bevölkerung angeboten wird, ohne dass bei der jeweiligen betroffenen Person notwendigerweise Grund zu der Annahme besteht, sie habe die genetischen Eigenschaften, deren Vorhandensein mit der Untersuchung geklärt werden soll,

10. ist genetische Probe biologisches Material, das zur Verwendung für genetische Analysen vorgesehen ist oder an dem solche Analysen vorgenommen wurden,
11. sind genetische Daten die durch eine genetische Untersuchung oder die im Rahmen einer genetischen Untersuchung durchgeführte genetische Analyse gewonnenen Daten über genetische Eigenschaften,
12. sind Beschäftigte
    a) Arbeitnehmerinnen und Arbeitnehmer,
    b) die zu ihrer Berufsbildung Beschäftigten,
    c) Teilnehmer an Leistungen zur Teilhabe am Arbeitsleben sowie an Abklärungen der beruflichen Eignung oder Arbeitserprobung (Rehabilitanden),
    d) die in anerkannten Werkstätten für behinderte Menschen Beschäftigten,
    e) Personen, die nach dem Jugendfreiwilligendienstegesetz beschäftigt werden,
    f) Personen, die wegen ihrer wirtschaftlichen Unselbstständigkeit als arbeitnehmerähnliche Personen anzusehen sind; zu diesen gehören auch die in Heimarbeit Beschäftigten und die ihnen Gleichgestellten,
    g) Bewerberinnen und Bewerber für ein Beschäftigungsverhältnis sowie Personen, deren Beschäftigungsverhältnis beendet ist,
13. sind Arbeitgeber (Arbeitgeberinnen und Arbeitgeber) natürliche oder juristische Personen oder rechtsfähige Personengesellschaften, die Personen nach Nummer 12 beschäftigen, bei in Heimarbeit Beschäftigten und den ihnen Gleichgestellten die Auftraggeber oder Zwischenmeister oder bei Beschäftigten, die einem Dritten zur Arbeitsleistung überlassen werden, auch die Dritten.

§ 4 Benachteiligungsverbot

(1) Niemand darf wegen seiner oder der genetischen Eigenschaften einer genetisch verwandten Person, wegen der Vornahme oder Nichtvornahme einer genetischen Untersuchung oder Analyse bei sich oder einer genetisch verwandten Person oder wegen des Ergebnisses einer solchen Untersuchung oder Analyse benachteiligt werden.

(2) Die Geltung von Benachteiligungsverboten oder Geboten der Gleichbehandlung nach anderen Vorschriften und Grundsätzen wird durch dieses Gesetz nicht berührt. Dies gilt auch für öffentlich-rechtliche Vorschriften, die dem Schutz bestimmter Personengruppen dienen.

§ 5 Qualitätssicherung genetischer Analysen

(1) Genetische Analysen im Rahmen genetischer Untersuchungen zur Klärung der Abstammung dürfen nur von Einrichtungen vorgenommen werden, die eine Akkreditierung für die Durchführung der genetischen Analysen durch eine hierfür allgemein anerkannte Stelle erhalten haben. Für eine Akkreditierung muss die Einrichtung insbesondere

1. die genetischen Analysen nach dem allgemein anerkannten Stand der Wissenschaft und Technik durchführen und hierfür ein System der internen Qualitätssicherung einrichten,
2. über für die entsprechenden Tätigkeiten qualifiziertes Personal verfügen,
3. die Anforderungen an die Aufbewahrung und Vernichtung der Ergebnisse der genetischen Analysen nach § 12 sowie an die Verwendung und Vernichtung genetischer Proben nach § 13 einhalten und hierfür die erforderlichen organisatorischen und technischen Maßnahmen treffen und
4. die erfolgreiche Teilnahme an geeigneten externen Qualitätssicherungsmaßnahmen nachweisen.

Die Einrichtungen werden für die im Akkreditierungsantrag benannten Analysearten sowie Analyseverfahren akkreditiert. Die Akkreditierung ist auf längstens fünf Jahre zu befristen.

(2) Einrichtungen oder Personen, die genetische Analysen zu medizinischen Zwecken im Rahmen genetischer Untersuchungen vornehmen, müssen die in Absatz 1 Satz 2 Nr. 1 bis 4 genannten Anforderungen erfüllen.

§ 6 Abgabe genetischer Untersuchungsmittel

Das Bundesministerium für Gesundheit kann durch Rechtsverordnung mit Zustimmung des Bundesrates regeln, dass bestimmte, in der Rechtsverordnung zu bezeichnende genetische Untersuchungsmittel, die dazu dienen, genetische Untersuchungen vorzunehmen, zur Endanwendung nur an Personen und Einrichtungen abgegeben werden dürfen, die zu diesen Untersuchungen oder zu genetischen Analysen im Rahmen dieser Untersuchungen nach Maßgabe dieses Gesetzes berechtigt sind.

Abschnitt 2: Genetische Untersuchungen zu medizinischen Zwecken

§ 7 Arztvorbehalt

(1) Eine diagnostische genetische Untersuchung darf nur durch Ärztinnen oder Ärzte und eine prädiktive genetische Untersuchung nur durch Fachärztinnen oder Fachärzte für Humangenetik oder andere Ärztinnen oder Ärzte, die sich beim Erwerb einer Facharzt-, Schwerpunkt- oder Zusatzbezeichnung für genetische

Untersuchungen im Rahmen ihres Fachgebietes qualifiziert haben, vorgenommen werden.

(2) Die genetische Analyse einer genetischen Probe darf nur im Rahmen einer genetischen Untersuchung von der verantwortlichen ärztlichen Person oder durch von dieser beauftragte Personen oder Einrichtungen vorgenommen werden.

(3) Eine genetische Beratung nach § 10 darf nur durch in Absatz 1 genannte Ärztinnen oder Ärzte, die sich für genetische Beratungen qualifiziert haben, vorgenommen werden.

§ 8 Einwilligung

(1) Eine genetische Untersuchung oder Analyse darf nur vorgenommen und eine dafür erforderliche genetische Probe nur gewonnen werden, wenn die betroffene Person in die Untersuchung und die Gewinnung der dafür erforderlichen genetischen Probe ausdrücklich und schriftlich gegenüber der verantwortlichen ärztlichen Person eingewilligt hat. Die Einwilligung nach Satz 1 umfasst sowohl die Entscheidung über den Umfang der genetischen Untersuchung als auch die Entscheidung, ob und inwieweit das Untersuchungsergebnis zur Kenntnis zu geben oder zu vernichten ist. Eine nach § 7 Abs. 2 beauftragte Person oder Einrichtung darf die genetische Analyse nur vornehmen, wenn ihr ein Nachweis der Einwilligung vorliegt.

(2) Die betroffene Person kann ihre Einwilligung jederzeit mit Wirkung für die Zukunft schriftlich oder mündlich gegenüber der verantwortlichen ärztlichen Person widerrufen. Erfolgt der Widerruf mündlich, ist dieser unverzüglich zu dokumentieren. Die verantwortliche ärztliche Person hat der nach § 7 Abs. 2 beauftragten Person oder Einrichtung unverzüglich einen Nachweis des Widerrufs zu übermitteln.

§ 9 Aufklärung

(1) Vor Einholung der Einwilligung hat die verantwortliche ärztliche Person die betroffene Person über Wesen, Bedeutung und Tragweite der genetischen Untersuchung aufzuklären. Der betroffenen Person ist nach der Aufklärung eine angemessene Bedenkzeit bis zur Entscheidung über die Einwilligung einzuräumen.

(2) Die Aufklärung umfasst insbesondere

1. Zweck, Art, Umfang und Aussagekraft der genetischen Untersuchung einschließlich der mit dem vorgesehenen genetischen Untersuchungsmittel im Rahmen des Untersuchungszwecks erzielbaren Ergebnisse; dazu gehören auch die Bedeutung der zu untersuchenden genetischen Eigenschaften für eine Erkrankung oder gesundheitliche Störung sowie die Möglichkeiten, sie zu vermeiden, ihr vorzubeugen oder sie zu behandeln,
2. gesundheitliche Risiken, die mit der Kenntnis des Ergebnisses der genetischen Untersuchung und der Gewinnung der dafür erforderlichen geneti-

schen Probe für die betroffene Person verbunden sind, bei Schwangeren auch gesundheitliche Risiken, die mit der vorgeburtlichen genetischen Untersuchung und der Gewinnung der dafür erforderlichen genetischen Probe für den Embryo oder Fötus verbunden sind,

3. die vorgesehene Verwendung der genetischen Probe sowie der Untersuchungs- oder der Analyseergebnisse,
4. das Recht der betroffenen Person, die Einwilligung jederzeit zu widerrufen,
5. das Recht der betroffenen Person auf Nichtwissen einschließlich des Rechts, das Untersuchungsergebnis oder Teile davon nicht zur Kenntnis zu nehmen, sondern vernichten zu lassen,
6. bei einer genetischen Reihenuntersuchung die Unterrichtung der betroffenen Personen über das Ergebnis der Bewertung der Untersuchung durch die Gendiagnostik-Kommission nach § 16 Abs. 2.

(3) Die verantwortliche ärztliche Person hat den Inhalt der Aufklärung vor der genetischen Untersuchung zu dokumentieren.

§ 10 Genetische Beratung

(1) Bei einer diagnostischen genetischen Untersuchung soll die verantwortliche ärztliche Person nach Vorliegen des Untersuchungsergebnisses der betroffenen Person eine genetische Beratung durch eine Ärztin oder einen Arzt, die oder der die Voraussetzungen nach § 7 Abs. 1 und 3 erfüllt, anbieten. Wird bei der betroffenen Person eine genetische Eigenschaft mit Bedeutung für eine Erkrankung oder gesundheitliche Störung festgestellt, die nach dem allgemein anerkannten Stand der Wissenschaft und Technik nicht behandelbar ist, gilt Satz 1 mit der Maßgabe, dass die verantwortliche ärztliche Person die Beratung anzubieten hat.

(2) Bei einer prädiktiven genetischen Untersuchung ist die betroffene Person vor der genetischen Untersuchung und nach Vorliegen des Untersuchungsergebnisses durch eine Ärztin oder einen Arzt, die oder der die Voraussetzungen nach § 7 Abs. 1 und 3 erfüllt, genetisch zu beraten, soweit diese nicht im Einzelfall nach vorheriger schriftlicher Information über die Beratungsinhalte auf die genetische Beratung schriftlich verzichtet. Der betroffenen Person ist nach der Beratung eine angemessene Bedenkzeit bis zur Untersuchung einzuräumen.

(3) Die genetische Beratung erfolgt in allgemein verständlicher Form und ergebnisoffen. Sie umfasst insbesondere die eingehende Erörterung der möglichen medizinischen, psychischen und sozialen Fragen im Zusammenhang mit einer Vornahme oder Nichtvornahme der genetischen Untersuchung und ihren vorliegenden oder möglichen Untersuchungsergebnissen sowie der Möglichkeiten zur Unterstützung bei physischen und psychischen Belastungen der betroffenen Person durch die Untersuchung und ihr Ergebnis. Mit Zustimmung der betroffenen Person kann eine weitere sachverständige Person mitberatend hinzugezogen werden. Ist anzunehmen, dass genetisch Verwandte der betroffenen Person Träger der

zu untersuchenden genetischen Eigenschaften mit Bedeutung für eine vermeidbare oder behandelbare Erkrankung oder gesundheitliche Störung sind, umfasst die genetische Beratung auch die Empfehlung, diesen Verwandten eine genetische Beratung zu empfehlen. Soll die genetische Untersuchung bei einem Embryo oder Fötus vorgenommen werden, gilt Satz 4 entsprechend.

(4) Die verantwortliche ärztliche Person oder die Ärztin oder der Arzt, die oder der die Beratung angeboten oder vorgenommen hat, hat den Inhalt der Beratung zu dokumentieren.

§ 11 Mitteilung der Ergebnisse genetischer Untersuchungen und Analysen

(1) Das Ergebnis einer genetischen Untersuchung darf vorbehaltlich der Absätze 2 und 3 nur der betroffenen Person und nur durch die verantwortliche ärztliche Person oder die Ärztin oder den Arzt, die oder der die genetische Beratung durchgeführt hat, mitgeteilt werden.

(2) Eine nach § 7 Abs. 2 mit der genetischen Analyse beauftragte Person oder Einrichtung darf das Ergebnis der genetischen Analyse nur der ärztlichen Person mitteilen, die sie mit der genetischen Analyse beauftragt hat.

(3) Die verantwortliche ärztliche Person darf das Ergebnis der genetischen Untersuchung oder Analyse anderen nur mit ausdrücklicher und schriftlicher Einwilligung der betroffenen Person mitteilen.

(4) Das Ergebnis der genetischen Untersuchung darf der betroffenen Person nicht mitgeteilt werden, soweit diese Person nach § 8 Abs. 1 Satz 1 in Verbindung mit Satz 2 entschieden hat, dass das Ergebnis der genetischen Untersuchung zu vernichten ist oder diese Person nach § 8 Abs. 2 ihre Einwilligung widerrufen hat.

§ 12 Aufbewahrung und Vernichtung der Ergebnisse genetischer Untersuchungen und Analysen

(1) Die Ergebnisse genetischer Untersuchungen und Analysen hat die verantwortliche ärztliche Person zehn Jahre in den Untersuchungsunterlagen über die betroffene Person aufzubewahren. Die verantwortliche ärztliche Person hat die Ergebnisse genetischer Untersuchungen und Analysen unverzüglich in den Untersuchungsunterlagen über die betroffene Person zu vernichten,

1. wenn die Aufbewahrungsfrist nach Satz 1 abgelaufen ist oder
2. soweit diese Person nach § 8 Abs. 1 Satz 1 in Verbindung mit Satz 2 entschieden hat, dass die Ergebnisse der genetischen Untersuchungen und Analysen zu vernichten sind.

Soweit Grund zu der Annahme besteht, dass durch eine Vernichtung schutzwürdige Interessen der betroffenen Person beeinträchtigt würden oder wenn die betroffene Person eine längere Aufbewahrung schriftlich verlangt, hat die verantwortliche ärztliche Person die Ergebnisse anstelle einer Vernichtung nach Satz 2 Nr. 1 zu

sperren und dies der nach § 7 Abs. 2 beauftragten Person oder Einrichtung mitzuteilen. Satz 2 Nr. 2 gilt auch, wenn die betroffene Person ihre Einwilligung nach § 8 Abs. 2 widerrufen hat, soweit ihr die Ergebnisse nicht bereits bekannt sind.

(2) Absatz 1 gilt für die Aufbewahrung, Vernichtung und Sperrung des Ergebnisses einer genetischen Analyse durch die nach § 7 Abs. 2 beauftragte Person oder Einrichtung entsprechend.

§ 13 Verwendung und Vernichtung genetischer Proben

(1) Eine genetische Probe darf nur für die Zwecke verwendet werden, für die sie gewonnen worden ist. Die verantwortliche ärztliche Person oder die nach § 7 Abs. 2 beauftragte Person oder Einrichtung hat die genetische Probe unverzüglich zu vernichten, sobald sie für diese Zwecke nicht mehr benötigt wird oder die betroffene Person ihre Einwilligung nach § 8 Abs. 2 widerrufen hat.

(2) Abweichend von Absatz 1 darf die genetische Probe zu anderen Zwecken nur verwendet werden, soweit dies nach anderen gesetzlichen Vorschriften zulässig ist oder wenn zuvor die Person, von der die genetische Probe stammt, nach Unterrichtung über die anderen Zwecke in die Verwendung ausdrücklich und schriftlich eingewilligt hat.

(3) Wer eine genetische Probe verwendet, hat die erforderlichen technischen und organisatorischen Maßnahmen zu treffen, um eine unzulässige Verwendung der Probe auszuschließen.

§ 14 Genetische Untersuchungen bei nicht einwilligungsfähigen Personen

(1) Bei einer Person, die nicht in der Lage ist, Wesen, Bedeutung und Tragweite der genetischen Untersuchung zu erkennen und ihren Willen hiernach auszurichten, dürfen eine genetische Untersuchung zu medizinischen Zwecken sowie die Gewinnung der dafür erforderlichen genetischen Probe nur vorgenommen werden, wenn

1. die Untersuchung nach dem allgemein anerkannten Stand der Wissenschaft und Technik erforderlich ist, um bei der Person eine genetisch bedingte Erkrankung oder gesundheitliche Störung zu vermeiden oder zu behandeln oder dieser vorzubeugen, oder wenn eine Behandlung mit einem Arzneimittel vorgesehen ist, dessen Wirkung durch genetische Eigenschaften beeinflusst wird,
2. die Untersuchung zuvor der Person in einer ihr gemäßen Weise so weit wie möglich verständlich gemacht worden ist und sie die Untersuchung oder die Gewinnung der dafür erforderlichen genetischen Probe nicht ablehnt,
3. die Untersuchung für die Person mit möglichst wenig Risiken und Belastungen verbunden ist und

4. der Vertreter der Person nach § 9 aufgeklärt worden ist, die Vorschriften über die genetische Beratung nach § 10 gegenüber dem Vertreter eingehalten worden sind und dieser nach § 8 Abs. 1 eingewilligt hat.

(2) Eine genetische Untersuchung darf bei einer in Absatz 1 bezeichneten Person abweichend von Absatz 1 auch vorgenommen werden, wenn

1. sich bei einer genetisch verwandten Person im Hinblick auf eine geplante Schwangerschaft nach dem allgemein anerkannten Stand der Wissenschaft und Technik auf andere Weise nicht klären lässt, ob eine bestimmte genetisch bedingte Erkrankung oder gesundheitliche Störung bei einem künftigen Abkömmling der genetisch verwandten Person auftreten kann,
2. die Voraussetzungen nach Absatz 1 Nr. 2 und 4 vorliegen,
3. die Person voraussichtlich allenfalls geringfügig und nicht über die mit der Gewinnung der dafür erforderlichen genetischen Probe in der Regel verbundenen Risiken hinaus gesundheitlich beeinträchtigt wird und
4. die Person durch das Untersuchungsergebnis voraussichtlich weder physisch noch psychisch belastet wird.

(3) Es dürfen nur die für den jeweiligen Untersuchungszweck erforderlichen Untersuchungen der genetischen Probe vorgenommen werden. Andere Feststellungen dürfen nicht getroffen werden. Die §§ 1627 und 1901 Abs. 2 und 3 des Bürgerlichen Gesetzbuchs finden Anwendung.

§ 15 Vorgeburtliche genetische Untersuchungen

(1) Eine genetische Untersuchung darf vorgeburtlich nur zu medizinischen Zwecken und nur vorgenommen werden, soweit die Untersuchung auf bestimmte genetische Eigenschaften des Embryos oder Fötus abzielt, die nach dem allgemein anerkannten Stand der Wissenschaft und Technik seine Gesundheit während der Schwangerschaft oder nach der Geburt beeinträchtigen, oder wenn eine Behandlung des Embryos oder Fötus mit einem Arzneimittel vorgesehen ist, dessen Wirkung durch bestimmte genetische Eigenschaften beeinflusst wird und die Schwangere nach § 9 aufgeklärt worden ist und diese nach § 8 Abs. 1 eingewilligt hat. Wird anlässlich einer Untersuchung nach Satz 1 oder einer sonstigen vorgeburtlichen Untersuchung das Geschlecht eines Embryos oder Fötus festgestellt, kann dies der Schwangeren mit ihrer Einwilligung nach Ablauf der zwölften Schwangerschaftswoche mitgeteilt werden.

(2) Eine vorgeburtliche genetische Untersuchung, die darauf abzielt, genetische Eigenschaften des Embryos oder des Fötus für eine Erkrankung festzustellen, die nach dem allgemein anerkannten Stand der medizinischen Wissenschaft und Technik erst nach Vollendung des 18. Lebensjahres ausbricht, darf nicht vorgenommen werden.

(3) Vor einer vorgeburtlichen genetischen Untersuchung und nach Vorliegen des Untersuchungsergebnisses ist die Schwangere entsprechend § 10 Abs. 2 und 3 genetisch zu beraten und ergänzend auf den Beratungsanspruch nach § 2 des

Schwangerschaftskonfliktgesetzes hinzuweisen; der Inhalt der Beratung ist zu dokumentieren.

(4) Wird die vorgeburtliche genetische Untersuchung bei einer Schwangeren vorgenommen, die nicht in der Lage ist, Wesen, Bedeutung und Tragweite der vorgeburtlichen genetischen Untersuchung zu erkennen und ihren Willen hiernach auszurichten, findet § 14 Abs. 1 Nr. 2 und 3 Anwendung. Die genetische Untersuchung darf nur vorgenommen werden, wenn zuvor

1. der Vertreter der Schwangeren nach § 9 aufgeklärt worden ist,
2. eine Ärztin oder ein Arzt, die oder der die Voraussetzungen nach § 7 Abs. 1 und 3 erfüllt, den Vertreter entsprechend Absatz 2 genetisch beraten und
3. der Vertreter nach § 8 Abs. 1 eingewilligt hat.

Die §§ 1627 und 1901 Abs. 2 und 3 des Bürgerlichen Gesetzbuchs finden Anwendung.

§ 16 Genetische Reihenuntersuchungen

(1) Eine genetische Reihenuntersuchung darf nur vorgenommen werden, wenn mit der Untersuchung geklärt werden soll, ob die betroffenen Personen genetische Eigenschaften mit Bedeutung für eine Erkrankung oder gesundheitliche Störung haben, die nach dem allgemein anerkannten Stand der Wissenschaft und Technik vermeidbar oder behandelbar ist oder der vorgebeugt werden kann.

(2) Mit einer genetischen Reihenuntersuchung nach Absatz 1 darf nur begonnen werden, wenn die Gendiagnostik-Kommission die Untersuchung in einer schriftlichen Stellungnahme bewertet hat. Die Gendiagnostik-Kommission prüft und bewertet anhand der ihr vorgelegten Unterlagen, ob die Voraussetzungen nach Absatz 1 vorliegen, das Anwendungskonzept für die Durchführung der Untersuchung dem allgemein anerkannten Stand der Wissenschaft und Technik entspricht und die Untersuchung in diesem Sinne ethisch vertretbar ist.

Abschnitt 3: Genetische Untersuchungen zur Klärung der Abstammung

§ 17 Genetische Untersuchungen zur Klärung der Abstammung

(1) Eine genetische Untersuchung zur Klärung der Abstammung darf nur vorgenommen werden, wenn die Person, deren genetische Probe untersucht werden soll, zuvor über die Untersuchung aufgeklärt worden ist und in die Untersuchung und die Gewinnung der dafür erforderlichen genetischen Probe eingewilligt hat; für die Einwilligung gilt § 8 entsprechend. Die Aufklärung muss durch die für die Vornahme der Untersuchung verantwortliche Person erfolgen; für die Aufklärung

gilt § 9 Abs. 2 Nr. 1 erster Halbsatz, Nr. 2 bis 5 und Abs. 3 entsprechend. Es dürfen nur die zur Klärung der Abstammung erforderlichen Untersuchungen an der genetischen Probe vorgenommen werden. Feststellungen über andere Tatsachen dürfen nicht getroffen werden.

(2) Absatz 1 gilt entsprechend für Personen, die eine genetische Untersuchung zur Klärung der Abstammung vornehmen lassen.

(3) Bei einer Person, die nicht in der Lage ist, Wesen, Bedeutung und Tragweite der genetischen Untersuchung zu erkennen und ihren Willen hiernach auszurichten, darf eine genetische Untersuchung zur Klärung der Abstammung vorgenommen werden, wenn

1. die Untersuchung der Person zuvor in einer ihr gemäßen Weise so weit wie möglich verständlich gemacht worden ist und sie die Untersuchung oder die Gewinnung der dafür erforderlichen genetischen Probe nicht ablehnt,
2. der Vertreter der Person zuvor über die Untersuchung aufgeklärt worden ist und dieser in die Untersuchung und die Gewinnung der dafür erforderlichen genetischen Probe eingewilligt hat und
3. die Person voraussichtlich allenfalls geringfügig und nicht über die mit der Untersuchung und der Gewinnung der dafür erforderlichen genetischen Probe in der Regel verbundenen Risiken hinaus gesundheitlich beeinträchtigt wird.

Für die Aufklärung und die Einwilligung des Vertreters gelten Absatz 1 Satz 1 und 2 und Absatz 2 entsprechend. Die §§ 1627 und 1901 Abs. 2 und 3 des Bürgerlichen Gesetzbuchs finden Anwendung.

(4) Genetische Untersuchungen zur Klärung der Abstammung dürfen nur durch Ärztinnen oder Ärzte oder durch auf dem Gebiet der Abstammungsbegutachtung erfahrene nichtärztliche Sachverständige mit abgeschlossener naturwissenschaftlicher Hochschulausbildung vorgenommen werden. § 7 Abs. 2 gilt entsprechend.

(5) § 11 Abs. 2 bis 4 über die Mitteilung der Ergebnisse und § 13 über die Verwendung und Vernichtung der Proben gelten entsprechend; § 12 über die Aufbewahrung und Vernichtung der Ergebnisse gilt entsprechend mit der Maßgabe, dass die Ergebnisse der genetischen Untersuchung 30 Jahre aufzubewahren sind.

(6) Eine vorgeburtliche genetische Untersuchung zur Klärung der Abstammung darf abweichend von § 15 Abs. 1 Satz 1 nur durch Ärztinnen oder Ärzte vorgenommen werden, wenn nach ärztlicher Erkenntnis an der Schwangeren eine rechtswidrige Tat nach den §§ 176 bis 179 des Strafgesetzbuchs begangen worden ist und dringende Gründe für die Annahme sprechen, dass die Schwangerschaft auf der Tat beruht.

(7) Der nach den Absätzen 1, 2 und 3 Satz 1 Nr. 2 erforderlichen Einwilligung steht eine rechtskräftige gerichtliche Entscheidung nach § 1598a Abs. 2 des Bürgerlichen Gesetzbuchs gleich. In diesem Falle ist eine Ablehnung nach Absatz 3

Satz 1 Nr. 1 unbeachtlich. Die Vorschriften über die Feststellung der Abstammung im Rahmen eines gerichtlichen Verfahrens bleiben unberührt.

(8) Auf genetische Untersuchungen an einem Mundschleimhautabstrich, die zum Nachweis eines Verwandtschaftsverhältnisses im Verfahren nach dem Pass- oder Personalausweisgesetz und im Verfahren der Auslandsvertretungen und der Ausländerbehörden zum Familiennachzug nach dem Aufenthaltsgesetz beigebracht werden, finden keine Anwendung

1. Absatz 1 Satz 1 zweiter Halbsatz, soweit er auf die Entscheidung, ob und inwieweit das Untersuchungsergebnis zur Kenntnis zu geben oder zu vernichten ist, nach § 8 Abs. 1 Satz 2 verweist,
2. Absatz 1 Satz 2 zweiter Halbsatz, soweit er auf § 9 Abs. 2 Nr. 2 und 5 verweist, und
3. Absatz 5, soweit er auf § 12 Abs. 1 Satz 1 verweist.

Auf die Aufklärung und die Einwilligung des Vertreters nach Absatz 3 Satz 1 Nr. 2 findet Absatz 3 Satz 2 in Verbindung mit Absatz 1 Satz 1 und 2 keine Anwendung, soweit er auf die Entscheidung, ob und inwieweit das Untersuchungsergebnis zur Kenntnis zu geben oder zu vernichten ist, nach § 8 Abs. 1 Satz 2 und auf § 9 Abs. 2 Nr. 2 und 5 verweist. Die Aufklärung nach den Absätzen 1 und 3 kann abweichend von Absatz 1 Satz 2 erster Halbsatz im Verfahren vor einer Auslandsvertretung von einer anderen als der für die Untersuchung verantwortlichen Person vorgenommen werden, die nicht die Anforderungen nach Absatz 4 erfüllen muss. Ergibt sich der Verdacht einer Straftat, dürfen abweichend von Absatz 5 das Ergebnis der genetischen Untersuchung und die genetische Probe auch nach einem Widerruf der Einwilligung zum Zwecke der Strafverfolgung übermittelt werden; § 11 Abs. 4, § 12 Abs. 1 Satz 4 und § 13 Abs. 1 finden in diesem Fall keine Anwendung.

Abschnitt 4: Genetische Untersuchungen im Versicherungsbereich

§ 18 Genetische Untersuchungen und Analysen im Zusammenhang mit dem Abschluss eines Versicherungsvertrages

(1) Der Versicherer darf von Versicherten weder vor noch nach Abschluss des Versicherungsvertrages

1. die Vornahme genetischer Untersuchungen oder Analysen verlangen oder
2. die Mitteilung von Ergebnissen oder Daten aus bereits vorgenommenen genetischen Untersuchungen oder Analysen verlangen oder solche Ergebnisse oder Daten entgegennehmen oder verwenden.

Für die Lebensversicherung, die Berufsunfähigkeitsversicherung, die Erwerbsunfähigkeitsversicherung und die Pflegerentenversicherung gilt Satz 1 Nr. 2 nicht, wenn

eine Leistung von mehr als 300 000 Euro oder mehr als 30 000 Euro Jahresrente vereinbart wird.

(2) Vorerkrankungen und Erkrankungen sind anzuzeigen; insoweit sind die §§ 19 bis 22 und 47 des Versicherungsvertragsgesetzes anzuwenden.

Abschnitt 5: Genetische Untersuchungen im Arbeitsleben

§ 19 Genetische Untersuchungen und Analysen vor und nach Begründung des Beschäftigungsverhältnisses

Der Arbeitgeber darf von Beschäftigten weder vor noch nach Begründung des Beschäftigungsverhältnisses

1. die Vornahme genetischer Untersuchungen oder Analysen verlangen oder
2. die Mitteilung von Ergebnissen bereits vorgenommener genetischer Untersuchungen oder Analysen verlangen, solche Ergebnisse entgegennehmen oder verwenden.

§ 20 Genetische Untersuchungen und Analysen zum Arbeitsschutz

(1) Im Rahmen arbeitsmedizinischer Vorsorgeuntersuchungen dürfen weder

1. genetische Untersuchungen oder Analysen vorgenommen werden noch
2. die Mitteilung von Ergebnissen bereits vorgenommener genetischer Untersuchungen oder Analysen verlangt, solche Ergebnisse entgegengenommen oder verwendet werden.

(2) Abweichend von Absatz 1 sind im Rahmen arbeitsmedizinischer Vorsorgeuntersuchungen diagnostische genetische Untersuchungen durch Genproduktanalyse zulässig, soweit sie zur Feststellung genetischer Eigenschaften erforderlich sind, die für schwerwiegende Erkrankungen oder schwerwiegende gesundheitliche Störungen, die bei einer Beschäftigung an einem bestimmten Arbeitsplatz oder mit einer bestimmten Tätigkeit entstehen können, ursächlich oder mitursächlich sind. Als Bestandteil arbeitsmedizinischer Vorsorgeuntersuchungen sind genetische Untersuchungen nachrangig zu anderen Maßnahmen des Arbeitsschutzes.

(3) Die Bundesregierung kann durch Rechtsverordnung mit Zustimmung des Bundesrates regeln, dass abweichend von den Absätzen 1 und 2 im Rahmen arbeitsmedizinischer Vorsorgeuntersuchungen diagnostische genetische Untersuchungen durch zytogenetische und molekulargenetische Analysen bei bestimmten gesundheitsgefährdenden Tätigkeiten von Beschäftigten vorgenommen werden dürfen, soweit nach dem allgemein anerkannten Stand der Wissenschaft und Technik

1. dadurch genetische Eigenschaften festgestellt werden können, die für bestimmte, in der Rechtsverordnung zu bezeichnende schwerwiegende Erkrankungen oder schwerwiegende gesundheitliche Störungen, die bei einer

Beschäftigung an einem bestimmten Arbeitsplatz oder mit einer bestimmten Tätigkeit entstehen können, ursächlich oder mitursächlich sind,
2. die Wahrscheinlichkeit, dass die Erkrankung oder gesundheitliche Störung bei der Beschäftigung an dem bestimmten Arbeitsplatz oder mit der bestimmten Tätigkeit entsteht, hoch ist und
3. die jeweilige genetische Untersuchung eine geeignete und die für die Beschäftigte oder den Beschäftigten schonendste Untersuchungsmethode ist, um die genetischen Eigenschaften festzustellen.

Absatz 2 Satz 2 gilt entsprechend.

(4) Die §§ 7 bis 16 gelten entsprechend.

§ 21 Arbeitsrechtliches Benachteiligungsverbot

(1) Der Arbeitgeber darf Beschäftigte bei einer Vereinbarung oder Maßnahme, insbesondere bei der Begründung des Beschäftigungsverhältnisses, beim beruflichen Aufstieg, bei einer Weisung oder der Beendigung des Beschäftigungsverhältnisses nicht wegen ihrer oder der genetischen Eigenschaften einer genetisch verwandten Person benachteiligen. Dies gilt auch, wenn sich Beschäftigte weigern, genetische Untersuchungen oder Analysen bei sich vornehmen zu lassen oder die Ergebnisse bereits vorgenommener genetischer Untersuchungen oder Analysen zu offenbaren.

(2) Die §§ 15 und 22 des Allgemeinen Gleichbehandlungsgesetzes gelten entsprechend.

§ 22 Öffentlich-rechtliche Dienstverhältnisse

Es gelten entsprechend

1. für Beamtinnen, Beamte, Richterinnen und Richter des Bundes, Soldatinnen und Soldaten sowie Zivildienstleistende die für Beschäftigte geltenden Vorschriften,
2. für Bewerberinnen und Bewerber für ein öffentlich-rechtliches Dienstverhältnis oder Personen, deren öffentlich-rechtliches Dienstverhältnis beendet ist, die für Bewerberinnen und Bewerber für ein Beschäftigungsverhältnis oder Personen, deren Beschäftigungsverhältnis beendet ist, geltenden Vorschriften und
3. für den Bund und sonstige bundesunmittelbare Körperschaften, Anstalten und Stiftungen des öffentlichen Rechts, die Dienstherrnfähigkeit besitzen, die für Arbeitgeber geltenden Vorschriften.

Abschnitt 6: Allgemein anerkannter Stand der Wissenschaft und Technik

§ 23 Richtlinien

(1) Beim Robert Koch-Institut wird eine interdisziplinär zusammengesetzte, unabhängige Gendiagnostik-Kommission eingerichtet, die sich aus 13 Sachverständigen aus den Fachrichtungen Medizin und Biologie, zwei Sachverständigen aus den Fachrichtungen Ethik und Recht sowie drei Vertretern der für die Wahrnehmung der Interessen der Patientinnen und Patienten, der Verbraucherinnen und Verbraucher und der Selbsthilfe behinderter Menschen auf Bundesebene maßgeblichen Organisationen zusammensetzt. Die Mitglieder und stellvertretenden Mitglieder der Gendiagnostik-Kommission werden vom Bundesministerium für Gesundheit für die Dauer von drei Jahren berufen. Die Kommission gibt sich eine Geschäftsordnung, in der das Nähere über das Verfahren der Gendiagnostik-Kommission und die Heranziehung externer Sachverständiger festgelegt wird; die Geschäftsordnung bedarf der Zustimmung des Bundesministeriums für Gesundheit. Vertreter des Bundesministeriums für Gesundheit sowie weitere Vertreter von Bundes- und Landesbehörden können mit beratender Stimme an den Sitzungen teilnehmen.

(2) Die Gendiagnostik-Kommission erstellt in Bezug auf den allgemein anerkannten Stand der Wissenschaft und Technik Richtlinien insbesondere für

1. die Beurteilung genetischer Eigenschaften hinsichtlich
   a) ihrer Bedeutung für Erkrankungen oder gesundheitliche Störungen sowie die Möglichkeiten, sie zu vermeiden, ihnen vorzubeugen oder sie zu behandeln,
   b) ihrer Bedeutung für die Wirkung eines Arzneimittels bei einer Behandlung,
   c) der Erforderlichkeit einer genetischen Untersuchung nach § 14 Abs. 1 Nr. 1, um eine genetisch bedingte Erkrankung oder gesundheitliche Störung zu vermeiden oder zu behandeln oder dieser vorzubeugen, oder nach § 14 Abs. 2 Nr. 1 zur Klärung, ob eine bestimmte genetisch bedingte Erkrankung oder gesundheitliche Störung bei einem künftigen Abkömmling der genetisch verwandten Person auftreten kann,
   d) ihrer Bedeutung nach § 15 Abs. 1 Satz 1 für eine Beeinträchtigung der Gesundheit des Embryos oder des Fötus während der Schwangerschaft oder nach der Geburt,
   e) ihrer Bedeutung für die nach § 20 Abs. 3 maßgeblichen Voraussetzungen für den Erlass einer Rechtsverordnung,

2. die Anforderungen an die Qualifikation
   a) zur genetischen Beratung nach § 7 Abs. 3,
   b) der auf dem Gebiet der Abstammungsbegutachtung erfahrenen ärztlichen und nichtärztlichen Sachverständigen nach § 17 Abs. 4,
3. die Anforderungen an die Inhalte der Aufklärung und der genetischen Beratung,
4. die Anforderungen an die Durchführung genetischer Analysen genetischer Proben, insbesondere an die Eignung und Zuverlässigkeit der Analysemethoden, die Verlässlichkeit der Analyseergebnisse und den Befundbericht sowie an die erforderlichen Maßnahmen zur Qualitätssicherung einschließlich Art, Umfang und Häufigkeit externer Qualitätssicherungsmaßnahmen,
5. die Anforderungen an die Durchführung der vorgeburtlichen Risikoabklärung sowie an die insoweit erforderlichen Maßnahmen zur Qualitätssicherung,
6. die Anforderungen an die Durchführung genetischer Reihenuntersuchungen.

(3) Das Robert Koch-Institut veröffentlicht die Richtlinien der Gendiagnostik-Kommission sowie ihre Stellungnahmen nach § 16 Abs. 2 zu den genetischen Reihenuntersuchungen.

(4) Die Gendiagnostik-Kommission bewertet in einem Tätigkeitsbericht die Entwicklung in der genetischen Diagnostik. Der Bericht ist im Abstand von drei Jahren, erstmals zum Ablauf des Jahres 2012, zu erstellen und durch das Robert Koch-Institut zu veröffentlichen.

(5) Die Gendiagnostik-Kommission kann auf Anfrage von Personen oder Einrichtungen, die genetische Untersuchungen oder Analysen vornehmen, gutachtliche Stellungnahmen zu Einzelfragen der Auslegung und Anwendung ihrer Richtlinien abgeben.

§ 24 Gebühren und Auslagen

(1) Das Robert Koch-Institut erhebt für Stellungnahmen der Gendiagnostik-Kommission nach § 16 Abs. 2 und § 23 Abs. 5 zur Deckung des Verwaltungsaufwandes Gebühren und Auslagen.

(2) Das Bundesministerium für Gesundheit wird ermächtigt, durch Rechtsverordnung ohne Zustimmung des Bundesrates die gebührenpflichtigen Tatbestände und die Höhe der Gebühren zu bestimmen und dabei feste Sätze oder Rahmensätze vorzusehen. In der Rechtsverordnung können Ermäßigungen und Befreiungen von Gebühren und Auslagen zugelassen und die Erstattung von Auslagen auch abweichend vom Verwaltungskostengesetz geregelt werden.

Abschnitt 7: Straf- und Bußgeldvorschriften

§ 25 Strafvorschriften

(1) Mit Freiheitsstrafe bis zu einem Jahr oder mit Geldstrafe wird bestraft, wer

1. entgegen § 8 Abs. 1 Satz 1, auch in Verbindung mit § 14 Abs. 1 Nr. 4 oder Abs. 2 Nr. 2, oder § 15 Abs. 1 Satz 1 oder Abs. 4 Satz 2 Nr. 3 eine genetische Untersuchung oder Analyse ohne die erforderliche Einwilligung vornimmt,
2. entgegen § 14 Abs. 1 Nr. 1 eine genetische Untersuchung vornimmt,
3. entgegen § 15 Abs. 1 Satz 1 eine vorgeburtliche genetische Untersuchung vornimmt, die nicht medizinischen Zwecken dient oder die nicht auf die dort genannten genetischen Eigenschaften des Embryos oder des Fötus abzielt,
4. entgegen § 14 Abs. 3 Satz 1 oder 2 oder § 17 Abs. 1 Satz 3 oder 4, jeweils auch in Verbindung mit Abs. 2, eine weitergehende Untersuchung vornimmt oder vornehmen lässt oder eine Feststellung trifft oder treffen lässt oder
5. entgegen § 18 Abs. 1 Satz 1 Nr. 2, § 19 Nr. 2 oder § 20 Abs. 1 Nr. 2 dort genannte Daten oder ein dort genanntes Ergebnis verwendet.

(2) Mit Freiheitsstrafe bis zu zwei Jahren oder mit Geldstrafe wird bestraft, wer eine in Absatz 1 bezeichnete Handlung gegen Entgelt oder in der Absicht begeht, sich oder einen Anderen zu bereichern oder einen Anderen zu schädigen.

(3) Die Tat wird nur auf Antrag verfolgt. Antragsberechtigt ist in den Fällen des Absatzes 1 Nr. 1 in Verbindung mit § 15 Abs. 1 Satz 1 und des Absatzes 1 Nr. 3 die Schwangere.

§ 26 Bußgeldvorschriften

(1) Ordnungswidrig handelt, wer

1. entgegen § 7 Abs. 1, entgegen Abs. 2, auch in Verbindung mit § 17 Abs. 4 Satz 2, oder entgegen § 17 Abs. 4 Satz 1 oder § 20 Abs. 1 Nr. 1 eine genetische Untersuchung oder Analyse vornimmt,
2. entgegen § 12 Abs. 1 Satz 2 oder 3, jeweils auch in Verbindung mit Abs. 2 oder § 17 Abs. 5, das Ergebnis einer genetischen Untersuchung oder Analyse nicht oder nicht rechtzeitig vernichtet oder nicht oder nicht rechtzeitig sperrt,
3. entgegen § 13 Abs. 1 Satz 1 oder Abs. 2, jeweils auch in Verbindung mit § 17 Abs. 5, eine genetische Probe verwendet,
4. entgegen § 13 Abs. 1 Satz 2, auch in Verbindung mit § 17 Abs. 5, eine genetische Probe nicht oder nicht rechtzeitig vernichtet,
5. entgegen § 16 Abs. 2 Satz 1 mit einer genetischen Reihenuntersuchung beginnt,

6. entgegen § 17 Abs. 1 Satz 1 erster Halbsatz, auch in Verbindung mit Abs. 3 Satz 2, eine genetische Untersuchung ohne Einwilligung der dort genannten Person vornimmt,
7. entgegen § 17 Abs. 2 in Verbindung mit Abs. 1 Satz 1 erster Halbsatz, jeweils auch in Verbindung mit Abs. 3 Satz 2,
   a) als Vater oder Mutter des Kindes, dessen Abstammung geklärt werden soll,
   b) als Kind, das seine Abstammung klären lassen will, oder
   c) als sonstige Person
   eine genetische Untersuchung ohne die erforderliche Einwilligung vornehmen lässt,
8. entgegen § 18 Abs. 1 Satz 1, § 19 oder § 20 Abs. 1 Nr. 2 die Vornahme einer genetischen Untersuchung oder Analyse oder die Mitteilung dort genannter Daten oder eines dort genannten Ergebnisses verlangt,
9. entgegen § 18 Abs. 1 Satz 1 Nr. 2, § 19 Nr. 2 oder § 20 Abs. 1 Nr. 2 dort genannte Daten oder ein dort genanntes Ergebnis entgegennimmt oder
10. einer Rechtsverordnung nach § 6 zuwiderhandelt, soweit sie für einen bestimmten Tatbestand auf diese Bußgeldvorschrift verweist.

(2) Die Ordnungswidrigkeit kann in den Fällen des Absatzes 1 Nr. 3, 6 und 9 mit einer Geldbuße bis zu dreihunderttausend Euro, in den Fällen des Absatzes 1 Nr. 7 Buchstabe a und b mit einer Geldbuße bis zu fünftausend Euro und in den übrigen Fällen mit einer Geldbuße bis zu fünfzigtausend Euro geahndet werden.

(3) Die Verwaltungsbehörde soll in den Fällen des Absatzes 1 Nr. 7 Buchstabe a und b von einer Ahndung absehen, wenn die Personen, deren genetische Proben zur Klärung der Abstammung untersucht wurden, der Untersuchung und der Gewinnung der dafür erforderlichen genetischen Probe nachträglich zugestimmt haben.

Abschnitt 8: Schlussvorschriften

§ 27 Inkrafttreten

(1) Dieses Gesetz tritt am 1. Februar 2010 in Kraft, soweit in den folgenden Absätzen nichts Abweichendes bestimmt ist.

(2) Die §§ 6, 20 Abs. 3, die §§ 23 und 24 treten am Tag nach der Verkündung in Kraft.

(3) § 5 tritt am 1. Februar 2011 in Kraft.

(4) § 7 Abs. 3 tritt am 1. Februar 2012 in Kraft.

Anhang 2

Richtlinie der Gendiagnostik-Kommission (GEKO) über die Anforderungen an die Qualifikation zur und Inhalte der genetischen Beratung gemäß § 23 Abs. 2 Nr. 2a und § 23 Abs. 2 Nr. 3 GenDG[*]

in der Fassung vom 1.7.2011,
veröffentlicht und in Kraft getreten am 11.7.2011

I. Vorwort

Am 1. Februar 2010 ist in Deutschland das Gesetz über genetische Untersuchungen bei Menschen (Gendiagnostikgesetz - GenDG) in Kraft getreten. Die Aufgabe, Richtlinien im gesetzlichen Rahmen (§ 23 GenDG) für verschiedene Teilbereiche des GenDG zu erarbeiten, wurde der am Robert Koch-Institut (RKI) eingerichteten Gendiagnostik-Kommission (GEKO) übertragen. Die GEKO ist aus 13 Sachverständigen aus den Fachrichtungen Medizin und Biologie, zwei Sachverständigen aus den Fachrichtungen Ethik und Recht sowie drei Vertretern der für die Wahrnehmung der Interessen der Patientinnen und Patienten, der Verbraucherinnen und Verbraucher und der Selbsthilfe behinderter Menschen auf Bundesebene maßgeblichen Organisationen zusammengesetzt.

Die Qualifikationsinhalte für die genetische Beratung im Rahmen genetischer Untersuchungen sind, soweit sie die Humangenetik betreffen, in den Weiterbildungsordnungen zur Fachärztin bzw. zum Facharzt für Humangenetik geregelt; die Inhalte der genetischen Beratung werden abgebildet durch die Leitlinie der Deutschen Gesellschaft für Humangenetik. Vor Inkrafttreten des GenDG wurden genetische Beratungen im Rahmen genetischer Untersuchungen überwiegend von Fachärztinnen oder Fachärzten für Humangenetik bzw. Ärztinnen oder Ärzten mit Zusatzbezeichnung Medizinische Genetik durchgeführt. Da genetische Untersuchungen zunehmend auch in die Praxis vieler anderer ärztlicher Fachgebiete Ein-

[*] Diese und weitere Richtlinien der Gendiagnostik-Kommission (GEKO) gem. § 23 Absatz 2 GenDG sind durch das Robert-Koch-Institut im Internet veröffentlicht (www.rki.de). Die Herausgeber danken Herrn *Privatdozent Dr. rer. nat. Holger Tönnies* von der Geschäftsstelle der Gendiagnostik-Kommission für die freundliche Bereitstellung des Textes.

gang gefunden haben, hat der Gesetzgeber Regelungen für die Durchführung von genetischen Beratungen geschaffen, die auch in diesen Untersuchungskontexten zu beachten sind.

Die GEKO hat in diesem Zusammenhang unter anderem den gesetzlichen Auftrag, den allgemein anerkannten Stand der Wissenschaft und Technik in Bezug auf die Anforderungen an die Inhalte der genetischen Beratung festzulegen (§ 23 Abs. 2 Nr. 3 GenDG). Zudem hat sie die Aufgabe, die Anforderungen an die Qualifikation zur genetischen Beratung nach § 7 Abs. 3 GenDG festzulegen (§ 23 Abs. 2 Nr. 2a GenDG). Diese Qualifikation soll nach der gesetzlichen Übergangsregelung in § 27 Abs. 4 GenDG ab 1.Februar 2012 die Grundlage für die zusätzlich gesetzlich vorgegebene fachgebundene genetische Beratung darstellen. Die bereits vorhandene Beratungsqualifikation von Fachärztinnen oder Fachärzten für Humangenetik bzw. Ärztinnen und Ärzten mit der Zusatzbezeichnung Medizinische Genetik bleibt hiervon unberührt. Fragestellungen, die über die eigenen Fachgrenzen hinausgehen, sollen auch in Zukunft von Fachärztinnen oder Fachärzten für Humangenetik oder, sofern entsprechend qualifiziert, Ärztinnen oder Ärzten mit Zusatzbezeichnung Medizinische Genetik beraten werden.

II. Zur Bedeutung genetischer Beratung

Die Ergebnisse genetischer Untersuchungen können einerseits unter Umständen schwerwiegende individuelle, familiäre und psychosoziale Auswirkungen zur Folge haben und erhebliche Bedeutung für reproduktive Entscheidungen erlangen. Andererseits ist es für eine informierte Entscheidung auch wichtig zu verstehen, dass die Aussagekraft mancher genetischer Tests gering ist. Deshalb kommt der Aufklärung und genetischen Beratung über genetische Risiken sowie der genetischen Beratung im Zusammenhang mit genetischen Untersuchungen eine besondere Bedeutung zu. Die genetische Beratung setzt bei den Bedürfnissen der ratsuchenden Person an. Die genetische Beratung vor einer genetischen Untersuchung soll Hilfestellung geben bei der Entscheidungsfindung für oder gegen die genetische Untersuchung. Deshalb soll sie einem Einzelnen oder ggf. auch einer Familie helfen, medizinisch-genetische Fakten zu verstehen und ihre Relevanz für das weitere Leben einordnen zu können, Entscheidungsalternativen zu bedenken (Wissen – Nichtwissen), selbstbestimmte Entscheidungen zu treffen und individuell angemessene Verhaltensweisen zu wählen. Eine genetische Beratung muss nichtdirektiv und in allgemein verständlicher Form sowie ergebnisoffen erfolgen.

Ziel des Gendiagnostikgesetzes (GenDG) und seiner Richtlinien ist es,

> „die Voraussetzungen für genetische Untersuchungen zu bestimmen und eine Benachteiligung auf Grund genetischer Eigenschaften zu verhindern, um insbesondere die staatliche Verpflichtung zur Achtung und zum Schutz der Würde des Menschen und des Rechts auf informationelle Selbstbestimmung zu wahren“ (§ 1 GenDG).

Die genetische Beratung dient der Unterstützung einer bewussten Ausübung des Selbstbestimmungsrechtes. Für die ratsuchende/betroffene Person bleibt die Wahrnehmung der angebotenen Beratung freiwillig; es steht ihr frei, darauf zu verzichten. Der Verzicht kann bei diagnostischen Untersuchungen mündlich bzw. bei prädiktiven Untersuchungen nach Aushändigung von schriftlichen Beratungsinhalten im Einzelfall schriftlich erfolgen. Die genetische Beratung ist von der Aufklärung zu unterscheiden. Letztere dient dazu, die ratsuchende Person so über die entsprechende Untersuchung zu informieren, dass eine rechtswirksame Einwilligung erfolgen kann (vgl. Richtlinie der GEKO zur Aufklärung).

III. Die genetische Beratung im Kontext genetischer Untersuchungen

Im Hinblick auf genetische Untersuchungen zu medizinischen Zwecken gehört die genetische Beratung an zentraler Stelle zu den wesentlichen Rahmenbedingungen des GenDG. Für die Vornahme genetischer Untersuchungen zu medizinischen Zwecken und genetische Beratungen gilt ein Arztvorbehalt. In Bezug auf die Anforderungen an die Qualifikation der Ärztinnen und Ärzte zur Durchführung genetischer Untersuchungen zu medizinischen Zwecken unterscheidet das Gendiagnostikgesetz zwischen diagnostischen und prädiktiven genetischen Untersuchungen. Diagnostische genetische Untersuchungen können von jeder Ärztin und jedem Arzt nach Aufklärung und schriftlicher Einwilligung vorgenommen werden (§ 7 Abs. 1, 1. Alternative GenDG). Entsprechend § 7 Abs. 1, 2. Alternative GenDG darf eine prädiktive genetische Untersuchung nur von Fachärztinnen oder Fachärzten für Humangenetik oder anderen Ärztinnen und Ärzten vorgenommen werden, die sich beim Erwerb einer Facharzt-, Schwerpunkt- oder Zusatzbezeichnung für genetische Untersuchungen im Rahmen ihres Fachgebietes qualifiziert haben.

Die Qualifikation zur genetischen Beratung im Rahmen des jeweiligen Fachgebiets unterscheidet sich von der im Rahmen der Weiterbildungsordnung erworbenen Qualifikation als Fachärztin oder Facharzt für Humangenetik und Ärztin oder Arzt mit Zusatzbezeichnung Medizinische Genetik und wird als „Qualifikation zur fachgebundenen genetischen Beratung“ bezeichnet. Fachgebunden bedeutet in diesem Zusammenhang, dass die genetische Beratung nicht über die bei der beratenden Ärztin/beim beratenden Arzt vorhandene Fachexpertise (Facharzt-, Schwerpunkt- oder Zusatzbezeichnung) hinausgeht (siehe Abschnitt VII dieser

Richtlinie). Ergeben sich bei der fachgebundenen genetischen Beratung, die nach Erwerb der Qualifikation für genetische Beratungen gemäß dieser Richtlinie durchgeführt werden darf, genetische Aspekte, die die eigenen Fachgebietsgrenzen überschreiten soll nach Auffassung der GEKO eine genetische Beratung durch eine Fachärztin oder einen Facharzt für Humangenetik oder, sofern entsprechend qualifiziert, Ärztin oder Arzt mit Zusatzbezeichnung Medizinische Genetik erfolgen.

IV. Formale Aspekte genetischer Beratung

Im Rahmen dieser Richtlinie wird zwischen genetischen Beratungen in diagnostischem, prädiktivem und vorgeburtlichem Kontext unterschieden (zu den Begriffsbestimmungen s. § 3 GenDG). Aufgrund dieser Differenzierung ergeben sich spezifische Anforderungen an die Beratungszeitpunkte (siehe Abschnitt IV.1-3. dieser Richtlinie) und die Beratungsinhalte (siehe Abschnitte V und VI.1-3.2. dieser Richtlinie).

1. Genetische Beratung im Rahmen einer diagnostischen genetischen Untersuchung

Nach Vorliegen des Untersuchungsergebnisses einer diagnostischen genetischen Untersuchung und Erläuterung des Ergebnisses durch die verantwortliche ärztliche Person soll diese der Patientin oder dem Patienten eine genetische Beratung anbieten. Dies gilt regelmäßig bei auffälligem Untersuchungsbefund, kann aber auch bei einem unauffälligen Untersuchungsbefund sinnvoll sein. Darüber hinaus sieht das GenDG vor, dass eine genetische Beratung bei nicht behandelbaren Erkrankungen angeboten werden muss (§ 10 Abs. 1 GenDG). Auch bei behandelbaren Krankheiten kann eine genetische Beratung von großer medizinischer, psychologischer und sozialer Bedeutung sein.

2. Genetische Beratung im Rahmen einer prädiktiven genetischen Untersuchung

Bei einer prädiktiven genetischen Untersuchung muss vor der genetischen Untersuchung und nach Vorliegen des Untersuchungsergebnisses eine genetische Beratung durch eine ärztliche Person angeboten werden, die die Qualifikation nach § 7 Abs. 1 und 3 GenDG in Verbindung mit dieser Richtlinie erfüllen muss (siehe auch „Qualifikation zur fachgebundenen genetischen Beratung“; Abschnitt VII. dieser Richtlinie). Diese Qualifikationsvorgabe gilt gemäß § 27. Abs. 4 in Verbindung mit § 7 Abs. 3 GenDG ab dem 1. Februar 2012.

Der ratsuchenden Person ist nach der genetischen Beratung eine angemessene Bedenkzeit bis zur Untersuchung einzuräumen.

3. Genetische Beratung im Rahmen einer vorgeburtlichen genetischen Untersuchung

Zu den vorgeburtlichen genetischen Untersuchungen zählen alle invasiven vorgeburtlichen Untersuchungsmethoden wie Fruchtwasserentnahme (Amniozentese), Chorionzottenbiopsie und Herz- bzw. Nabelschnurpunktion, deren Ziel die Abklärung genetischer Eigenschaften des Fetus aus Amnionzellen, Chorionzotten oder Blut ist. Zudem zählt auch die vorgeburtliche Risikoabklärung, die eine Berechnung der Wahrscheinlichkeit für das Vorliegen von gesundheitlichen Störungen des Fetus ermöglicht (insbesondere Serum- und gezielte Ultraschalluntersuchungen), zu den vorgeburtlichen genetischen Untersuchungen. Es muss eine genetische Beratung, wie unter IV.2. vor und nach vorgeburtlicher genetischer Untersuchung erfolgen. Die Regelung der genetischen Beratung nach § 2a Schwangerschaftskonfliktgesetz (SchKG) sind dabei zu beachten. In diesem Zusammenhang ist die Schwangere auf ihren Anspruch auf psychosoziale Beratung nach § 2 des SchKG (1) hinzuweisen. Gegebenenfalls ist im Einvernehmen mit der Schwangeren der Kontakt zu einer Beratungsstelle nach § 3 des SchKG zu vermitteln.

V. Inhalte der genetischen Beratung

Die genetische Beratung soll einem Einzelnen oder einer Familie helfen, medizinisch-genetische Sachverhalte zu verstehen, Entscheidungsalternativen zu bedenken, individuell angemessene Verhaltensweisen zu wählen und selbstständige Entscheidungen zu treffen und zugleich das Recht auf Nicht-Wissen gewährleisten. Dazu sollte vor einer genetischen Beratung eine Vereinbarung über Ziele, Umfang, Motivation und Erwartungen an die genetische Beratung erfolgen (2,3,4,5). Die Inanspruchnahme der genetischen Beratung ist freiwillig.

Die genetische Beratung hat allgemein verständlich und ergebnisoffen zu erfolgen und insbesondere die Erörterung möglicher medizinischer, psychosozialer und ethischer Fragen zu berücksichtigen, die im Zusammenhang mit der Indikation zu der genetischen Untersuchung sowie den vorhandenen Vorbefunden stehen (3,4,5,6,7,8,9,10,11). Die genetische Beratung erfolgt in einem persönlichen Gespräch, das sich an den Anliegen der betroffenen Person orientiert und in dem diese Gelegenheit für Fragen erhält. Bei Zustimmung der betroffenen Person kann die genetische Beratung auch unter Hinzuziehung einer weiteren ärztlichen oder nicht-ärztlichen, sachverständigen Person erfolgen (2,4,5,12). Grundsätzlich müssen insbesondere die individuellen Werthaltungen und religiösen Einstellungen sowie die psychosoziale Situation der ratsuchenden Person beachtet und respektiert werden (12). Außerdem sollen der ratsuchenden Person bei psychischen und physischen Belastungen Möglichkeiten zur Unterstützung (z. B. psychosoziale, psychotherapeutische Beratung) angeboten werden (10,11,13,14,15,16). Gegebenenfalls soll auf für die Fragestellung relevante Selbsthilfeorganisationen und Be-

hindertenverbände hingewiesen werden und – sofern möglich und von der betroffenen Person gewünscht – Kontakte vermittelt werden (5,6,11,17).

Hat die genetische Untersuchung und deren Ergebnis Konsequenzen für zukünftige Nachkommen, wird eine genetische Beratung beider Partner empfohlen. Ergeben sich aus dem Befund bzw. aus dem Beratungsgespräch Hinweise, dass genetische Verwandte der betroffenen Person Trägerinnen oder Träger der zu untersuchenden genetischen Eigenschaft sein können, sollten die genetisch Verwandten durch die ratsuchende Person auf die Möglichkeit einer genetischen Beratung hingewiesen werden; im Fall einer vermeidbaren oder behandelbaren Erkrankung bzw. gesundheitlichen Störung ist der betroffenen Person zu empfehlen, den Verwandten eine genetische Beratung zu empfehlen (9,14,18,19).

Der Inhalt der genetischen Beratung muss durch die beratende ärztliche Person dokumentiert werden. Inhalt und Ergebnisse von genetischen Beratungen sollen der ratsuchenden Person sowie auf deren Wunsch den von ihr gegebenenfalls benannten Ärztinnen und Ärzten zeitnah in verständlicher Form schriftlich zusammengefasst zur Verfügung gestellt werden (20,21).

VI. Spezielle Inhalte genetischer Beratungen in Abhängigkeit vom Beratungskontext

Die unter Abschnitt V. genannten Inhalte genetischer Beratungen stellen grundlegende Inhalte genetischer Beratungen dar. In Abschnitt VI. werden spezielle Beratungsinhalte in Abhängigkeit vom Typ der genetischen Untersuchung genannt.

1. Genetische Beratung im Rahmen einer diagnostischen genetischen Untersuchung

Zusätzlich zu den oben genannten Beratungsinhalten (Abschnitt V.) ist es zur Abklärung einer bereits bestehenden bzw. bekannten Erkrankung oder gesundheitlichen Störung sinnvoll, eine dokumentierte Anamnese und Befunderhebung vorzunehmen (5,7,11,15,21,22,23). Neben der Patientenanamnese kann ebenfalls eine Familienanamnese über mindestens drei Generationen sinnvoll sein (23). Zur genetischen Beratung nach erfolgter genetischer Untersuchung gehört die Interpretation der Untersuchungsergebnisse für die Patientin oder den Patienten und die Erläuterung der Konsequenz, die diese Ergebnisse für genetisch Verwandte der ratsuchenden Person haben (10,16).

Bei multifaktoriellen Erkrankungen muss speziell auf die Bedeutung der zu untersuchenden genetischen Eigenschaften für die Manifestation, Prävention und Therapie der Erkrankung eingegangen werden (8,11).

2. Genetische Beratung im Rahmen einer prädiktiven genetischen Untersuchung

Vor und nach prädiktiven genetischen Untersuchungen sollen der ratsuchenden Person bei psychischen und physischen Belastungen Möglichkeiten zur Unterstützung (z. B. psychosoziale, psychotherapeutische Beratung) angeboten werden (11,13,14,15,16).

A. Beratungsinhalte vor einer prädiktiven genetischen Untersuchung

Inhalt genetischer Beratungen im Rahmen prädiktiver genetischer Untersuchungen soll vor allem die Darstellung der Bedeutung genetischer Faktoren bei der Krankheitsentstehung und deren Auswirkungen auf die Erkrankungswahrscheinlichkeiten für die ratsuchende Person und deren Angehörige sein (5,8,11,15,21). Gegebenenfalls muss auch die Bedeutung exogener Faktoren und möglicher Noxen (Teratogene, Mutagene, Klastogene) für die Krankheitsentstehung erörtert werden (24). Bei der genetischen Beratung sollen neben diesen Informationen auch Aussagen über Sensitivität, Spezifität und positiven/negativen prädiktiven Wert, insbesondere aber auch über die Bedeutung falsch positiver und falsch negativer Resultate in verständlicher Weise vermittelt werden (24,25).

Im Rahmen prädiktiver Untersuchungen soll über die möglichen Auswirkungen der Kenntnis des genetischen Ergebnisses gesprochen werden, so dass eine informierte individuelle Entscheidungsfindung unter Berücksichtigung der persönlichen und familiären Situation der ratsuchenden Person möglich wird (4,7,8,11,12,13,15,21,22).

Der ratsuchenden Person ist nach erfolgter genetischer Beratung eine angemessene Bedenkzeit bis zur Entscheidung über die Durchführung der genetischen Untersuchung einzuräumen (11,17,26).

B. Beratungsinhalte nach einer prädiktiven genetischen Untersuchung

Das Ergebnis einer prädiktiven genetischen Untersuchung muss der ratsuchenden Person ausführlich erläutert und in verständlicher Form vermittelt werden, insbesondere unter Berücksichtigung des sich daraus ableitenden Krankheitsrisikos und Manifestationsalters (5,8,11,15,21). Hierbei ist auch eine ausführliche Erläuterung der Risiken und Chancen der aktuell zur Verfügung stehenden präventiven Maßnahmen und ggf. auch therapeutischen Konsequenzen erforderlich. Dies sollte in enger Kooperation mit der/dem entsprechenden Fachärztin/-arzt bzw. erfolgen.

3. Inhalte der genetischen Beratung im Rahmen einer vorgeburtlichen genetischen Untersuchung und vorgeburtlichen Risikoabklärung (§ 15 GenDG in Verbindung mit § 3 Nrn. 1 und 3 GenDG)

Bei genetischen Beratungen im Rahmen der vorgeburtlichen genetischen Untersuchung und der vorgeburtlichen Risikoabklärung muss insbesondere auf das für alle Schwangerschaften geltende Basisrisiko für das Vorliegen von gesundheitlichen Störungen beim Neugeborenen hingewiesen werden.

Die Ärztin oder der Arzt hat über den Anspruch auf weitere und vertiefende psychosoziale Beratung nach § 2 SchKG zu informieren und im Einvernehmen mit der Schwangeren Kontakte zu Beratungsstellen nach § 3 SchKG und zu Selbsthilfegruppen oder Behindertenverbänden zu vermitteln (1,11).

Im Rahmen der vorgeburtlichen Risikoabklärung muss die ratsuchende Person über die Bedeutung von Wahrscheinlichkeiten, mit der eine Krankheit auftreten kann, informiert werden.

A. Beratungsinhalte vor einer vorgeburtlichen genetischen Untersuchung

Die Inhalte einer genetischen Beratung vor vorgeburtlicher Diagnostik umfassen zusätzlich Informationen zu den aktuellen Untersuchungsmöglichkeiten, ihrer Aussagekraft (Einordnung eines auffälligen Befundes z.B. bei vorgeburtlicher Risikoabklärung) und möglichen Einschränkungen, ihrer Sensitivität, Spezifität und positiven/negativen prädiktiven Wert, insbesondere aber auch über die Bedeutung falsch positiver und falsch negativer Resultate. In der genetischen Beratung sollen mögliche Konsequenzen einer vorgeburtlichen genetischen Untersuchung thematisiert werden. Die genetische Beratung kann ggf. Elemente der ärztlichen Aufklärung nach § 9 GenDG wie z. B. über die mit der Probenentnahme verbundenen etwaigen Risiken für die Schwangere und den Fötus bzw. Embryo enthalten und des weiteren mögliche Alternativen bei einer Entscheidung gegen die Untersuchung aufzeigen (8,13).

B. Beratung nach erfolgter vorgeburtlicher genetischer Untersuchung

Bei auffälligem diagnostischen Untersuchungsergebnis für eine bestimmte Krankheit, Fehlbildung oder Entwicklungsstörung müssen das zu erwartende klinische Bild, die Entwicklungsperspektiven für das betroffene Kind, Therapie- und Präventionsmöglichkeiten, mögliche Komplikationen in der Schwangerschaft und Konsequenzen für die Geburtsleitung im Rahmen der genetischen Beratung erörtert werden (12,13,24). Sprechen nach den Ergebnissen von pränataldiagnostischen Maßnahmen dringende Gründe für die Annahme, dass die körperliche oder geistige Gesundheit des Kindes gestört ist, so hat die Ärztin oder der Arzt, die oder der der Schwangeren die Diagnose mitteilt, über die medizinischen und psychosozialen Aspekte, die sich aus dem Befund ergeben, zu beraten; dies soll mit Zustimmung der ratsuchenden Person nach Möglichkeit unter Hinzuziehung von Ärztinnen

oder Ärzten, insbesondere Ärztinnen und Ärzten der Kinder- und Jugendmedizin, die mit dieser Gesundheitsstörung bei geborenen Kindern Erfahrung haben, erfolgen. Die genetische Beratung erfolgt in allgemein verständlicher Form und ergebnisoffen. Sie umfasst die eingehende Erörterung der möglichen medizinischen, psychischen und sozialen Fragen sowie der Möglichkeiten zur Unterstützung bei physischen und psychischen Belastungen.

VII. Qualifikation zur fachgebundenen genetischen Beratung gemäß § 7 Abs. 3 und § 23 Abs. 2 Nr. 2a GenDG

Vor und nach einer prädiktiven genetischen Untersuchung muss, nach einer diagnostischen genetischen Untersuchung soll die verantwortliche ärztliche Person der betroffenen Person eine genetische Beratung durch eine ärztliche Person anbieten, die die Qualifikation nach § 7 Abs. 1 und 3 GenDG in Verbindung mit dieser Richtlinie erfüllt. Bezüglich der genetischen Beratung zur vorgeburtlichen genetischen Untersuchung gelten die Regelungen für die genetische Beratung im Zusammenhang mit prädiktiven genetischen Untersuchungen entsprechend.

Ärztinnen und Ärzte, die nicht die Bezeichnung Fachärztin/Facharzt für Humangenetik oder die Zusatzbezeichnung Medizinische Genetik führen, sollen im Rahmen ihrer jeweiligen Fachgebietsgrenzen nach Erlangung der entsprechenden Qualifikation selbst eine genetische Beratung durchführen können.

1. Qualifikationsziel

Ziel der Qualifikation ist es, der Ärztin bzw. dem Arzt die Kenntnisse und Fähigkeiten zu vermitteln, um genetische Daten richtig und vollständig zu interpretieren, sie einordnen zu können (Risikokonzept) und im Rahmen einer fachgebundenen genetischen Beratung so vermitteln zu können, dass Ratsuchende die Relevanz für ihr Leben einordnen können. Hierzu zählen neben der Erörterung medizinischer und genetischer Sachverhalte im Zusammenhang mit genetischen Krankheiten auch psychische, soziale und ethische Aspekte. Ziel der genetischen Beratung ist es, die Ratsuchenden so zu informieren, dass autonome Entscheidungen bezüglich der Inanspruchnahme genetischer Untersuchungen, deren Durchführung sowie der Befundmitteilung getroffen werden können, so dass auch das Recht auf Nichtwissen gewahrt werden kann.

2. Kompetenzziel

Die Qualifikation unterscheidet sich von der einer/s Fachärztin/Facharztes für Humangenetik und Ärztin oder Arztes mit Zusatzbezeichnung Medizinische Genetik und wird – unabhängig davon, ob sie diagnostische oder prädiktive genetische Beratungen betrifft – als „Qualifikation zur fachgebundenen genetischen

Beratung“ bezeichnet. Fachgebunden bedeutet in diesem Zusammenhang, dass eine genetische Beratung im Hinblick auf fachspezifische Fragestellungen erfolgt, die im Rahmen des jeweiligen ärztlichen Fachgebiets anfallen und keine übergreifende, die Fachgrenzen überschreitende genetische Expertise erfordern. Ergeben sich in der genetischen Beratung Hinweise auf übergeordnete Fragestellungen, die über die eigenen Fachgrenzen hinausgehen, soll eine Überweisung zur Fachärztin oder zum Facharzt für Humangenetik oder auf dem Fachgebiet entsprechend qualifizierten Ärztin oder Arzt mit Zusatzbezeichnung Medizinische Genetik erfolgen. Die nachfolgend dargestellten Qualifikationsinhalte enthalten eine Zusammenstellung von für die fachgebundene genetische Beratung relevanten Themenbereichen, zu denen vor der genetischen Beratung von der ärztlichen Person ab dem 1. Februar 2012 essentielle Grundlagen nachgewiesen worden sein müssen.

Die Qualifikationsinhalte der Richtlinie vermitteln allen Ärztinnen und Ärzten die Kompetenz zur genetischen Beratung bei diagnostischen genetischen Untersuchungen. Darüber hinaus sind die Inhalte für die Fortbildung zum Erwerb der Kompetenz für die fachgebundene genetische Beratung im prädiktiven Kontext bemessen für die Ärztinnen und Ärzte, zu deren Weiterbildungsinhalten bereits nach der jeweiligen für sie geltenden Weiterbildungsordnung Kenntnisse über erbliche Krankheiten gehören und die prädiktive genetische Untersuchungen in dem jeweiligen Fachgebiet durchführen. Als Beispiele gelten hier das Fach Frauenheilkunde und Geburtshilfe wie auch Kinder- und Jugendmedizin. Die GEKO geht davon aus, dass der Erwerb auch solcher Kenntnisse, die insbesondere bei genetischen Beratungen im Zusammenhang mit prädiktiven Untersuchungen von Belang sind (z.B. Verständnis und Fähigkeit zur Vermittlung von Risikowahrscheinlichkeiten sowie die Kenntnis der Bedeutung absoluter Häufigkeiten für die Risikoeinschätzung durch die betroffene Person), auch für die Ärztinnen und Ärzte sinnvoll ist, die selbst keine genetischen Beratungen im Zusammenhang mit prädiktiven Untersuchungen durchführen, um sie besser in die Lage zu versetzen, die Schnittstellen und spezifischen Probleme prädiktiver Untersuchungen und die besonderen Anforderungen, die sich deshalb bei genetischen Beratungen im Zusammenhang mit prädiktiven Untersuchungen stellen, adäquat erkennen zu können.

3. Qualifikationsinhalte der fachgebundenen genetischen Beratung

Die notwendige Qualifikation umfasst einen theoretischen Teil sowie eine praktisch-kommunikative Qualifizierungsmaßnahme.

Nach dieser Richtlinie werden die theoretischen Qualifikationsinhalte in drei Teilabschnitte unterteilt:

- Basisteil (genetische Grundlagen, methodische Aspekte, Risikoermittlung)
- Psychosozialer und ethischer Teil
- Fachspezifischer Teil

Es wird die Kenntnis der essentiellen Grundlagen erwartet, die sich in 72 Fortbildungseinheiten vermitteln lassen.

A. Basisteil

Allgemeine Aspekte genetischer Beratung

a) Allgemeine rechtliche und ethische Aspekte der genetischen Beratung (rechtlicher Rahmen einschließlich GenDG und Datenschutzbestimmungen)
b) Aufklärung und Einwilligung („informed consent“) vor einer genetischen Untersuchung (Ziel, Umfang, Vorgehensweise, schriftliche Dokumentation der Aufklärung, Einwilligungsformulare, Widerrufsrecht, Recht auf Wissen und Recht auf Nichtwissen, Entscheidungsautonomie der/s Ratsuchenden)
c) Anamnese und Befunderhebung unter Berücksichtigung genetischer Aspekte (Eigenanamnese, Familienanamnese, Stammbaumerhebung)
d) (Risiko-)Kommunikation im Sinne der personenzentrierten genetischen Beratung, Handlungsoptionen
e) Unerwartete Untersuchungsergebnisse

Genetische Grundlagen genetischer Beratung

a) Formale Genetik, monogene Erbgänge, Genetik komplexer Erkrankungen, Epigenetik und ihre klinische Relevanz
b) Fachwissenschaftliche öffentliche Datenbanken
c) Beratungskonzepte bei diagnostischen, prädiktiven und vorgeburtlichen Fragestellungen
d) Kenntnis krankheitsspezifischer Leitlinien

Methodische Aspekte genetischer Untersuchungen

a) Probenmaterialien und deren Gewinnung (Präanalytik)
b) Diagnostisches Methodenspektrum der genetischen Diagnostik (Zytogenetik, Molekulare Zytogenetik, Molekulargenetik, Array-CGH bzw. Molekulare Karyotypisierung)
c) Hochdurchsatzverfahren (z.B. high-throughput sequencing) sowie deren analytische und klinische Interpretation
d) Umgang mit „Nebenbefunden“
e) Dokumentation der genetischen Beratung

Genetische Risikobestimmung

a) Risikoberechnung und Darstellung von Risiken
b) Bedeutung genetischer Faktoren für Erkrankungswahrscheinlichkeiten
c) Exogene Belastungen und Prävention

B. Psychosoziale und ethische Aspekte genetischer Beratung

a) Beratungsziel:
   - Hilfe zu selbstverantworteten Entscheidungen
   - Hilfe zur individuell bestmöglichen Einstellung auf eine Entwicklungsstörung oder Erkrankung

b) psychosoziale Aspekte
   - Belastung durch eine Erkrankung bzw. Störung („burden“)
   - Individueller lebensgeschichtlicher Hintergrund
   - Partnerbeziehung; familiärer Kontext
   - Bewältigungsstrategien („Coping“), Resilienz (psychische und soziale Widerstandskräfte)
   - Verantwortetes Handeln und Schuldgefühle

c) ethische Aspekte
   - Ethische Grundannahmen, Werte und Prinzipien und ihre Relevanz für eine individuelle Entscheidungsfindung
   - Ethische Reflexionskompetenz
   - Erkennen von ethischen Normenkonflikten und ihrer argumentativen Klärung (Autonomie, Verantwortung, moralischer Status menschlicher Embryonen und Föten)

C. Fachspezifischer Teil

a) Genetisch bedingte oder mitbedingte Erkrankungen oder Entwicklungsstörungen innerhalb des jeweiligen Fachgebiets, für die genetische Testverfahren vorhanden sind (hierzu: spezifische Indikationen [z.B. alters-, geschlechtsabhängig, Begleiterkrankungen/Risikogruppen etc.] und entsprechende Risiken).
b) Pharmakogenetische Tests
c) Kenntnisse über klinische Validität, klinischen Nutzen und positiven/negativen prädiktiven Wert sowie falsch positive/negative Ergebnisse (siehe hierzu auch Richtlinie der GEKO: „Medizinische Bedeutung genetischer Eigenschaften“)

D. Ablauf und Nachweis der Qualifikationsmaßnahme

<u>Theoretischer Teil:</u>

Die Qualifikationsmaßnahme, die die essentiellen Grundlagen der gesamten theoretischen Qualifikation vermittelt, entspricht 72 Fortbildungseinheiten. Sie ist unter Beteiligung einer Fachärztin oder eines Facharztes für Humangenetik oder einer

Ärztin bzw. eines Arztes mit Zusatzbezeichnung Medizinische Genetik durchzuführen, d.h. humangenetische Inhalte sind von Humangenetikern bzw. Humangenetikerinnen oder Ärztinnen bzw. Ärzten mit Zusatzbezeichnung Medizinische Genetik zu vermitteln. Die theoretische Qualifikationsmaßnahme kann mit einer Lernerfolgskontrolle, wie im Rahmen der ärztlichen Fortbildung in einigen Ländern üblich, abgeschlossen werden (fakultativ). Alternativ zum Besuch der theoretischen Qualifikationsmaßnahme kann die theoretische Qualifikation zur fachgebundenen genetischen Beratung für die Dauer von 5 Jahren ab Inkrafttreten der Richtlinie durch eine bestandene Wissenskontrolle nachgewiesen werden, die sämtliche in dieser Richtlinie genannten theoretischen Qualifikationsinhalte umfasst. Nach Ablauf von 5 Jahren ab Inkrafttreten der Richtlinie wird der direkte Zugang zur Wissenskontrolle nur noch solchen Ärztinnen und Ärzten ermöglicht, die mindestens 5 Berufsjahre nach Anerkennung zur Fachärztin bzw. zum Facharzt nachweisen können.

Die Qualifikationsmaßnahme oder Teile davon können auch als persönliche Vorbereitung zur Wissenskontrolle genutzt werden.

Inwieweit Teile der Inhalte, die in der theoretischen Qualifikationsmaßnahme vermittelt werden, bereits durch den Besuch spezifischer ärztlicher Fortbildungen umfasst sind und anerkannt werden können, obliegt der Entscheidung der jeweiligen Landesärztekammer.

Fachspezifische Lerninhalte können auch auf Basis CME-basierter Lernmodule auf schriftlichem oder elektronischem Wege erworben werden.

Praktisch-kommunikativer Teil:

Im Rahmen der praktisch-kommunikativen Qualifizierungsmaßnahme sind insgesamt mindestens 10 praktische Übungen anhand von Beispielfällen zu Gesprächen über fachgebundene genetische Beratungen oder anhand genetischer Beratungen unter Supervision einer Fachärztin bzw. eines Facharztes für Humangenetik oder einer Ärztin bzw. eines Arztes mit Zusatzbezeichnung Medizinische Genetik durchzuführen.

Der Nachweis des Erwerbs der psychosomatischen Grundversorgung oder äquivalenter Weiterbildungs- oder Fortbildungsinhalte kann den Nachweis praktischer Übungen nach VII 3.4. ersetzen.

4. Qualifikationsinhalte fachgebundener genetischer Beratung im Kontext der vorgeburtlichen Risikoabklärung

Im Rahmen dieser speziellen Qualifikation im Zusammenhang mit vorgeburtlicher Risikoabklärung (zu Begriffsbestimmung s. § 3 Nr. 3 GenDG) sollen Grundlagen zu einer adäquaten Vorbereitung der Schwangeren auf einen „auffälligen Befund“ sowie Kenntnisse hinsichtlich der psychosozialen Aspekte genetischer Beratung einschließlich Gesprächsführung vermittelt werden. Insbesondere soll eine adäqua-

te Risikokommunikation im Zusammenhang mit der vorgeburtlichen Risikoabklärung gelehrt werden.

Die notwendige Qualifikation umfasst einen theoretischen Teil sowie eine praktisch-kommunikative Qualifizierungsmaßnahme.

Es wird die Kenntnis der essentiellen Grundlagen erwartet, die sich in 8 Fortbildungseinheiten vermitteln lassen.

Der Erwerb der Qualifikation der fachgebundenen genetischen Beratung nach VII.3. dieser Richtlinie schließt die Qualifikation nach VII.4. dieser Richtlinie ein.

A. Allgemeine Aspekte der genetischen Beratung

a) Allgemeine rechtliche und ethische Aspekte der genetischen Beratung (rechtlicher Rahmen, Aufklärungspflicht, Schweigepflicht, Datenschutz, Recht auf Wissen und Recht auf Nichtwissen, Entscheidungsautonomie der/s Ratsuchenden, Einwilligung nach Aufklärung („informed consent“)
b) Aufklärung und Einwilligung vor einer genetischen Untersuchung (Ziel, Umfang, Vorgehensweise, schriftliche Dokumentation der Aufklärung, Einwilligungsformulare)
c) Anamnese und Befunderhebung unter Berücksichtigung genetischer Aspekte (Eigenanamnese, Familienanamnese, Stammbaumanamnese)
d) Bewertung und Kommunikation von genetischen Risiken im Sinne der personenzentrierten genetischen Beratung unter Angabe absoluter Häufigkeiten, Handlungsoptionen
e) Unerwartete Untersuchungsergebnisse/Umgang mit Nebenbefunden
f) Dokumentation der genetischen Beratung

B. Psychosoziale und ethische Aspekte genetischer Beratung

a) Beratungsziel:
   - Hilfe zu selbstverantwortlichen Entscheidungen
   - Hilfe zur individuell bestmöglichen Einstellung auf eine Entwicklungsstörung oder Erkrankung
   - Aufzeigen weiterer Beratungsmöglichkeiten

b) psychosoziale Aspekte
   - Belastung durch eine Erkrankung bzw. Störung („burden“)
   - Individueller lebensgeschichtlicher Hintergrund
   - Partnerbeziehung; familiärer Kontext
   - Bewältigungsstrategien („Coping“, Resilienz (psychische und soziale Widerstandskräfte))
   - Verantwortetes Handeln und Schuldgefühle

c) ethische Aspekte
   - Ethische Grundannahmen, Werte und Prinzipien und ihre Relevanz für die individuelle Entscheidungsfindung
   - Ethische Reflexionskompetenz
   - Erkennen von ethischen Normenkonflikten und ihrer argumentativen Klärung (Autonomie, Verantwortung, moralischer Status menschlicher Embryonen und Föten)

C. Fachspezifischer Teil

Genetisch bedingte oder mitbedingte Erkrankungen oder Entwicklungsstörungen, die durch vorgeburtliche Risikoabklärung vorhersagbar sind (hierzu: spezifische Indikationen [z.B. alters-, geschlechtsabhängig, Begleiterkrankungen/Risikogruppen etc.] und entsprechende Risiken).

D. Ablauf und Nachweis der Qualifikationsmaßnahme

Theoretischer Teil:

Die Qualifikationsmaßnahme, die die gesamte theoretische Qualifikation vermittelt, entspricht 8 Fortbildungseinheiten. Sie ist unter Beteiligung einer Fachärztin oder eines Facharztes für Humangenetik oder einer Ärztin bzw. eines Arztes mit Zusatzbezeichnung Medizinische Genetik durchzuführen, d.h. humangenetische Inhalte sind von Humangenetikern bzw. Humangenetikerinnen oder Ärztinnen bzw. Ärzten mit Zusatzbezeichnung Medizinische Genetik zu vermitteln. Die theoretische Qualifikationsmaßnahme kann mit einer Lernerfolgskontrolle, wie im Rahmen der ärztlichen Fortbildung in einigen Ländern üblich, abgeschlossen werden (fakultativ). Alternativ zum Besuch der theoretischen Qualifikationsmaßnahme kann die theoretische Qualifikation zur fachgebundenen genetischen Beratung für die Dauer von 5 Jahren ab Inkrafttreten der RL durch eine bestandene Wissenskontrolle nachgewiesen werden, die sämtliche in VII.4. dieser Richtlinie genannten theoretischen Qualifikationsinhalte umfasst. Nach Ablauf von 5 Jahren ab Inkrafttreten der Richtlinie wird der direkte Zugang zur Wissenskontrolle nur noch solchen Ärztinnen und Ärzten ermöglicht, die mindestens 5 Berufsjahre nach Anerkennung zur Fachärztin bzw. zum Facharzt nachweisen können.

Die Qualifikationsmaßnahme oder Teile davon können auch als persönliche Vorbereitung zur Wissenskontrolle genutzt werden.

Inwieweit Teile der Inhalte, die in der theoretischen Qualifikationsmaßnahme vermittelt werden, bereits durch den Besuch spezifischer ärztlicher Fortbildungen umfasst sind und anerkannt werden können, obliegt der Entscheidung der jeweiligen Landesärztekammer.

Fachspezifische Lerninhalte können auch auf Basis CME-basierter Lernmodule auf schriftlichem oder elektronischem Wege erworben werden.

Praktisch-kommunikativer Teil:

Im Rahmen der praktisch-kommunikativen Qualifizierungsmaßnahme sind insgesamt mindestens 5 praktische Übungen anhand von Beispielfällen zu Gesprächen über fachgebundene genetische Beratungen oder anhand genetischer Beratungen unter Supervision einer Fachärztin bzw. eines Facharztes für Humangenetik oder einer Ärztin bzw. eines Arztes mit Zusatzbezeichnung Medizinische Genetik durchzuführen.

Der Nachweis des Erwerbs der psychosomatischen Grundversorgung oder äquivalenter Weiterbildungs- oder Fortbildungsinhalte kann den Nachweis praktischer Übungen nach VII.4.4. ersetzen.

VIII. Begründung:

Mit dieser Richtlinie werden die Anforderungen an die genetische Beratung gemäß § 23 Abs. 2 Nrn. 2a und 3 GenDG formuliert. Die Richtlinie definiert abgestufte Beratungspflichten sowie die erforderliche Qualifikation von Ärztinnen und Ärzten für die fachgebundene genetische Beratung, die insgesamt der Bedeutung der genetischen Beratung und ihrer eigenständigen Funktion Rechnung tragen (vgl. Abschnitt II.)

Die in dieser Richtlinie dargestellten Inhalte der genetischen Beratung entsprechen den geltenden deutschen und internationalen Leitlinien zur genetischen Beratung und begründen sich durch die entsprechenden Literaturzitate (siehe Abschnitt IX.).

Die Ausführungen zum Umfang der Qualifikationsmaßnahme bzw. zur Art und Weise des Qualifikationsnachweises geben die Auffassung der Kommmission über die erforderlichen fachlichen Anforderungen an die Beratungsqualifikation wieder; sie berücksichtigen die Empfehlungen der Bundesärztekammer zur ärztlichen Fortbildung (26).

Ab dem 1. Februar 2012 sind nur noch solche Ärztinnen und Ärzte zur fachgebundenen genetischen Beratung befugt (vgl. § 27 Abs. 4 in Verbindung mit § 7 Abs. 3 GenDG), die die von der GEKO in dieser Richtlinie festgelegte Beratungsqualifikation erworben oder nachgewiesen haben, sofern sie nicht ohnehin nach ärztlichem Fortbildungs- oder Weiterbildungsrecht bereits zur genetischen Beratung spezifisch qualifiziert sind. Mit Rücksicht darauf, dass diese gesetzliche Anforderung, die mit der gesetzlich vorgegebenen Ausweitung des Angebots an genetischer Beratung einhergehen soll, sich auch an bereits praktizierende Ärztinnen und Ärzte richtet, orientieren sich die Richtlinien-Inhalte auf die essentielle Qualifikation zur fachgebundenen genetischen Beratung; diese sollen berufsbegleitend erwerbbar sein.

Die GEKO hat den gesetzlichen Auftrag, die Anforderungen an die Qualifikation zur genetischen Beratung nach § 7 Abs. 3 GenDG festzulegen.

Die Qualifizierungsinhalte skizzieren die essentiellen Grundkenntnisse, über die Ärzte im Rahmen der fachgebundenen genetischen Beratung verfügen sollen. Im Hinblick darauf, dass Ärzte je nach ihrem spezifischen Aus-, Weiter- und Fortbildungsstand unterschiedliche theoretische Erkenntnisse und praktische Erfahrungen mitbringen, wird durch die dargestellten Wege zum Erwerb bzw. zum Beleg dieses Wissens, die Möglichkeit eröffnet, dies zu berücksichtigen.

Die Teilnahme an einer Qualifizierungsmaßnahme schafft aus Sicht der GEKO die beste Möglichkeit, das relevante Wissen entsprechend dem aktuellen wissenschaftlichen Kenntnisstand komprimiert und systematisch zu erwerben bzw. aufzufrischen.

Die Möglichkeit des direkten Zugangs zur Wissenskontrolle trägt dem Umstand Rechnung, dass bis zum gesetzlichen Inkrafttreten der Qualifikationsanforderung (01. Februar 2012) absehbar ein flächendeckendes Kursangebot kaum erreichbar ist. Voraussichtlich wird ein längerer Zeitraum erforderlich sein, bis alle Qualifizierungsinstrumente entwickelt und zertifziert sind, diese real flächendeckend bedarfsgerecht verfügbar sind und eine ausreichende Versorgung mit entsprechend den Anforderungen des GenDG beratungsbefugten Ärzten gesichert ist. Ein Zeitraum von 5 Jahren für die parallele Wahl von Kurs oder Wissenskontrolle wird für die Erreichung dieser Ziel als angemessen und nach derzeitigem Kenntnisstand ausreichend bemessen angesehen. Es wird davon ausgegangen, dass innerhalb von 5 Jahren nach Inkrafttreten der Richtlinie viele Ärztinnen und Ärzte die Qualifikation erworben haben und danach ein dem Bedarf entsprechendes Angebot an Qualifizierungsmaßnahmen zur Verfügung steht. Die Möglichkeit des direkten Zugangs zur Wissenskontrolle berücksichtigt zugleich die im Anhörungsverfahren vielfach vorgetragene Einschätzung, viele Ärzte verfügten bereits über das erwartete theoretische Wissen. Die Alternative eines direkten Zugangs zur Wissenskontrolle bleibt 5 Jahre nach Inkrafttreten der Richtlinie mit Rücksicht auf die beruflich vertieften Kenntnisse nur noch Ärztinnen und Ärzte mit mindestens 5 jähriger fachärztlicher Berufspraxis erhalten.

Die Schaffung der Rahmenbedingungen für die Organisation und Durchführung der Qualifikationsmaßnahmen obliegen den Ländern und sind nicht Teil des gesetzlichen Richtlinienauftrags. Die bestehenden landesrechtlichen Zuständigkeiten bleiben unberührt.

IX. Literatur

(1) Gesetz zur Vermeidung und Bewältigung von Schwangerschaftskonflikten (Schwangerschaftskonfliktgesetz - SchKG) - Stand: 08. Dezember 2010. (URL: http://www.gesetze-im-internet.de/beratungsg/, letzter Zugriff: 07.02.2011).

(2) Bundesärztekammer (1998) Richtlinien zur Diagnostik der genetischen Disposition für Krebserkrankungen. Dtsch Arztebl 95(22): A1396-403. (URL: http://www.arzt.de/downloads/Krebs_pdf.pdf, letzter Zugriff: 03.02.2011).

(3) Borry, P.; Stultiens, L.; Nys, H. et al. (2006) Presymptomatic and predictive genetic testing in minors: a systematic review of guidelines and position papers. Clin Genet 70(5): 374-81.

(4) Henn, W.; Schindelhauer-Deutscher, H.J. (2007) Kommunikation genetischer Risiken aus der Sicht der humangenetischen Beratung: Erfordernisse und Probleme. Bundesgesundheitsbl Gesundheitsforsch Gesundheitsschutz 50(2): 174-80.

(5) Human Genetics Society of Australasia (2008) Process of Genetic Counselling. (URL: https://www.hgsa.org.au/website/wp-content/uploads/2009/12/2008-GL01.pdf, letzter Zugriff: 03.02.2011).

(6) European Society of Human Genetics (2003) Provision of genetic services in Europe: current practices and issues. Eur J Hum Genet 11(Suppl 2): S13-48. (URL: http://www.nature.com/ejhg/journal/v11/n2s/pdf/5201111a.pdf, letzter Zugriff: 03.02.2011).

(7) Japan Society of Human Genetics; Japan Society of Obstetrics and Gynecology; Japan Society for Pediatric Genetics et al. (2003) Guidelines for Genetic Testing. (URL: http://jshg.jp/e/qualifications/data/10academies_e.pdf, letzter Zugriff: 03.02.2011).

(8) Trepanier, A.; Ahrens, M.; McKinnon, W. et al. (2004) Genetic cancer risk assessment and counseling: recommendations of the national society of genetic counselors. J Genet Couns 13(2): 83-114. (URL: http://www.springerlink.com/content/v053u7467071k047/fulltext.pdf, letzter Zugriff: 03.02.2011).

(9) Forrest, L.E.; Delatycki, M.B.; Skene, L. et al. (2007) Communicating genetic information in families: a review of guidelines and position papers. Eur J Hum Genet 15(6): 612-8. (URL: http://www.nature.com/ejhg/journal/v15/n6/pdf/5201822a.pdf, letzter Zugriff: 03.02.2011).

(10) Borry, P.; Evers-Kiebooms, G.; Cornel, M.C. et al. (2009) Genetic testing in asymptomatic minors: background considerations towards ESHG Recommendations. Eur J Hum Genet 17(6): 711-9. (URL: http://www.nature.com/ejhg/journal/v17/n6/pdf/ejhg200925a.pdf, letzter Zugriff: 03.02.2011).

(11) EuroGentest (2009) Recommendations for genetic counselling related to genetic testing. (URL: http://www.eurogentest.org/web/files/public/unit3/guidelines%20of%20GC%20final.pdf, letzter Zugriff: 03.02.2011).

(12) National Society of Genetic Counselors (2006) The Code of Ethics of The National Society of Genetic Counselors. J Genet Couns 15(5): 309-11.

(13) Deutsche Forschungsgemeinschaft (2003) Prädiktive genetische Diagnostik: Wissenschaftliche Grundlagen, praktische Umsetzung und soziale Implementierung. (URL: http://www.dfg.de/download/pdf/dfg_im_profil/reden_stellungnahmen/2003/praediktive_genetische_diagnostik.pdf, letzter Zugriff: 03.02.2011).

(14) Godard, B.; Hurlimann, T.; Letendre, M. et al. (2006) Guidelines for disclosing genetic information to family members: from development to use. Fam Cancer 5(1): 103-16.

(15) Berliner, J.L.; Fay, A.M. (2007) J Genet Couns 16(3): 241-60. (URL: http://www.springerlink.com/content/t01m017w16412k57/fulltext.pdf, letzter Zugriff: 03.02.2011).

(16) European Molecular Genetics Quality Network (2008) EMQN Best Practice Guidelines for Molecular Genetic Analysis in Hereditary Breast/Ovarian Cancer (URL: http://www.emqn.org/emqn/digitalAssets/0/232_EMQNBRCAguidelines0908.pdf, letzter Zugriff: 03.02.2011).

(17) International Huntington Association; World Federation of Neurology Research Group on Huntington's Chorea (1994) Guidelines for the molecular genetics predictive test in Huntington's disease. J Med Genet 31(7): 555-9. (URL: http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC1049979/pdf/jmedgene00286-0053.pdf, letzter Zugriff: 03.02.2011).

(18) American Society of Human Genetics (1998) Professional disclosure of familial genetic information: The American Society of Human Genetics Social Issues Subcommittee on Familial Disclosure. Am J Hum Genet 62(2): 474-83.

(19) Radtke, H.B.; Sebold, C.D.; Allison, C. et al. (2007) Neurofibromatosis type 1 in genetic counseling practice: recommendations of the National Society of Genetic Counselors. J Genet Couns 16(4): 387-407. (URL: http://www.springerlink.com/content/0365g21w57351w87/fulltext.pdf, letzter Zugriff: 03.02.2011).

(20) Deutsche Gesellschaft für Humangenetik (2003) Das „Gutachten“ im Kontext von genetischer Beratung. medgen 15(4): 396-8. (URL: http://www.medgenetik.de/sonderdruck/2003_4_396_gutachten_stellungnahme.pdf, letzter Zugriff: 03.02.2011).

(21) Schmutzler, R.; Schlegelberger, B.; Meindl, A. et al. (2003) Beratung, genetische Testung und Prävention von Frauen mit einer familiären Belastung für das Mamma- und Ovarialkarzinom: Interdisziplinäre Empfehlungen des Konsortiums „Familiärer Brust- und Eierstockkrebs" der Deutschen Krebshilfe. Zentralbl Gynäkol 125(12): 494-506.

(22) Laurino, M.Y.; Bennett, R.L.; Saraiya, D.S. et al. (2005) Genetic evaluation and counseling of couples with recurrent miscarriage: recommendations of the National Society of Genetic Counselors. J Genet Couns 14(3): 165-81. (URL: http://www.springerlink.com/content/m860387p16042986/fulltext.pdf, letzter Zugriff: 03.02.2011).

(23) Bennett, R.L.; French, K.S.; Resta, R.G. et al. (2008) Standardized human pedigree nomenclature: update and assessment of the recommendations of the National Society of Genetic Counselors. J Genet Couns 17(5): 424-33.

(24) Bundesärztekammer (2003) Richtlinien zur prädiktiven genetischen Diagnostik. Dtsch Arztebl 100(19): A1297-305. (URL: http://www.aerzteblatt.de/v4/archiv/pdf.asp?id=36828, letzter Zugriff: 03.02.2011).

(25) Galesic, M.; Gigerenzer, G.; Straubinger, N. (2009) Natural frequencies help older adults and people with low numeracy to evaluate medical screening tests. Med Decis Making 29(3): 368-71. (URL: http://mdm.sagepub.com/content/29/3/368.full.pdf, letzter Zugriff: 03.02.2011).

(26) Bundesärztekammer (2007) Empfehlungen der Bundesärztekammer zur ärztlichen Fortbildung. (URL: http://www.bundesaerztekammer.de/page.asp?his=1.102.104; letzter Zugriff: 03.02.2011).

X. Inkrafttreten

Diese Richtlinie wird nach Verabschiedung ihrer endgültigen Form durch die GEKO mit der Veröffentlichung auf der Homepage des RKI wirksam.

Anhang 3

Stellungnahme der Deutschen Gesellschaft für Humangenetik (GfH) e.V. zum Gesetzesentwurf der Bundesregierung Gesetz über genetische Untersuchungen bei Menschen (Gendiagnostikgesetz – GenDG), BT-Drs. 16/10532

vom 14.1.2009; anlässlich der vom Ausschuss für Gesundheit des Deutschen Bundestages durchgeführten öffentlichen Anhörung am 21.1.2009, Auschuss-Drs. 16(14)0469(28) vom 15.1.2009*

Die Deutsche Gesellschaft für Humangenetik (GfH) e.V. befürwortet das geplante Gendiagnostikgesetz und ist bereit, die Umsetzung aktiv mit zu gestalten. Im Verlauf des Gesetzgebungsverfahrens wurde deutlich, dass die inhaltlichen Anliegen der Vertreter des Faches Humangenetik prinzipiell berücksichtigt und mit dem Gesetz auch realisiert werden sollen. Trotz dieser grundsätzlichen Übereinstimmung sind jedoch eine Reihe von Regelungen bisher nicht darauf ausgerichtet, dass Menschen und ihre Familienangehörigen mit genetisch bedingten Erkrankungen auch weiterhin qualitätsgerecht betreut werden können. Wir halten es deshalb für erforderlich, insbesondere die Regelungen zum Arztvorbehalt (§ 7), zur Genetischen Beratung (§ 10), zur Verwendung und Vernichtung genetischer Proben und Ergebnisse (§ 12 und § 13) sowie zur Zusammensetzung und Richtlinienkompetenz der Gendiagnostikkommission (§ 23) aus folgenden Gründen zu überarbeiten:

Die §§ 7 und 10 zum Arztvorbehalt und zur Genetischen Beratung zielen darauf ab, unseriöse Angebote an Patienten zu verhindern. Sie bedeuten aber auch die Öffnung der genetischen Diagnostik und Beratung für alle Ärzte (auch ohne humangenetische Qualifikation nach der Ärztlichen Weiterbildungsordnung), und zwar für

a) diagnostische (kurative) genetische Untersuchungen,
b) prädiktive („vorhersagende") genetische Untersuchungen und
c) pränatale (vorgeburtliche) genetische Untersuchungen.

---

* Die Herausgeber danken dem Vorstand der Deutschen Gesellschaft für Humangenetik (GfH) e.V. für die freundlich erteilte Abdruckgenehmigung. Die Stellungnahme ist auch veröffentlicht und abrufbar unter: http://www.gfhev.de/de/startseite_news/2009_GfH_Stellungnahme_GenDG.pdf [Zugriff am 28.8.2011].

Mit der Öffnung der genetischen Beratung für alle Ärzte nicht nur für diagnostische, sondern auch für prädiktive und pränatale Untersuchungen wird eine – unnötige – Abkehr von den seit langem bestehenden Standards der Fachkompetenz ausgebildeter Fachärztinnen und Fachärzte für Humangenetik eingeleitet. Dies bedeutet einen Rückschritt gegenüber der bereits erreichten Qualität der ärztlichen Versorgung insbesondere für die pränatale und prädiktive genetische Diagnostik und Beratung (s. a. Richtlinien zur prädiktiven genetischen Diagnostik der Bundesärztekammer, Deutsches Ärzteblatt 100 Heft 19, 9. Mai 2003, S. A-1297ff sowie Leitlinien der GfH e.V. und des BVDH e.V.). Damit besteht die Gefahr, dass junge Ärzte nicht mehr anstreben, die aufwändigere Ausbildung zum Facharzt für Humangenetik zu absolvieren. Dadurch käme es innerhalb einer relativ kurzen Frist zum Wegfall der Kompetenz der Fachärzte und Fachwissenschaftler für Humangenetik mit der Folge einer Gefährdung desjenigen Fachs, welches bisher die größte Erfahrung im Umgang mit genetischer Diagnostik und Beratung von Patienten und deren Familien hat.

Die Ursachen und Entstehungsmechanismen einer Reihe von genetischen Erkrankungen sind so komplex und gehen weit über eine DNA-Sequenzanalyse hinaus, dass ohne das Fachwissen der Humangenetiker eine qualifizierte Diagnostik nicht möglich ist. Anderenfalls drohen ein Rückschritt in der Betreuungsqualität der Patienten und weit über das erforderliche Maß hinaus steigenden Kosten für die genetische Diagnostik.

Die 5-jährige Weiterbildung mit Prüfung zum *Fachhumangenetiker/-in (GfH)* ist für den Bereich der humangenetischen Diagnostik vergleichbar mit der Weiterbildung der Fachärzte für Humangenetik. Deshalb sollte es möglich sein, die Durchführung und Beurteilung genetischer Untersuchungen an FachhumangenetikerInnen (GfH) zu delegieren. Diese sind in der Lage, auch den medizinischen Kontext der jeweiligen Erkrankung und die Familienanamnese über mehrere Generationen zu berücksichtigen und in die Beurteilung des Analyseergebnisses einzubeziehen.

Mit der beabsichtigten Ausweitung der genetischen Beratung im Rahmen kurativer Untersuchungen ist ja auch gerade wieder die Fachkompetenz der Humangenetik besonders gefragt. Wie sollte es sonst gelingen, Ärzten anderer Fachrichtungen eine spezialisierte Fort- und Weiterbildung für genetische Untersuchungen und Beratung innerhalb ihres Fachgebietes zu vermitteln? Eine inadäquate Weiterbildung könnte anderenfalls schnell zu Fehlinterpretationen und Fehlentscheidungen führen, mit unabsehbaren Folgen für den Patienten und unnötigen Kosten auf Grund einer breiten, ungezielten Analytik.

Wieso ist es sinnvoll, dass pränatale (vorgeburtliche) und prädiktive (vorhersagende) genetische Untersuchungen und Beratungen wie bisher ausschließlich von FachärztInnen für Humangenetik durchgeführt werden? Die Beratungssituationen insbesondere von pränataler und prädiktiver Diagnostik sind oft besonders komplex und deren Beurteilung hat schwerwiegende Auswirkungen. Nur die Weiterbildung zum Facharzt für Humangenetik beinhaltet den Erwerb der hierfür notwendigen Kompetenzen insbesonde-

re im Bereich der genetischen Beratung und Interpretation der oft komplexen genetischen Befunde.

Im *§ 23 werden die Zusammensetzung der neu zu berufenden Gendiagnostik-Kommission und deren Richtlinienkompetenz* geregelt.

Experten der GfH sollten in der Gendiagnostik-Kommission maßgeblich beteiligt sein, dazu wird keine Aussage getroffen.

Die der Gendiagnostik-Kommission zugewiesene Richtlinienkompetenz wird bisher von den in der GfH und dem BVDH organisierten Fachärzten und Fachhumangenetikern maßgeblich wahrgenommen. Bereits jetzt erfolgt fortlaufend die umfangreiche Erarbeitung von Leitlinien, die Sicherung der Fachkompetenz sowie der Prozess- und Ergebnisqualität sowie die Bewertung von methodischen Entwicklungen und Fortschritten. Die Anforderungen an die ärztliche und fachwissenschaftliche Qualifikation und Weiterbildung zur Erbringung der genetischen Beratung und genetischen Diagnostik werden von den Ärztekammern und Fachgesellschaften auf Grund langjähriger Erfahrungen festgelegt und kontinuierlich dem aktuellen Stand von Medizin und Wissenschaft angepasst. Diese bestehende Kompetenz wird im § 23 der Gendiagnostik-Kommission übertragen, womit gleichzeitig in einem bisher unbekannten Maße in die ärztliche Selbstverwaltung und die Regelung der beruflichen Fachkunde eingegriffen wird. Die Richtlinienkompetenz der Gendiagnostik-Kommission sollte deshalb in Abstimmung mit den humangenetischen Fachvertretern und den Ärztekammern verändert werden.

Die *Qualitätssicherung genetischer Diagnostik (§ 5)* soll über die Akkreditierung der jeweiligen Labore erreicht werden. Hier befürworten wir, dass nicht nur die Qualität der ablaufenden Prozesse sondern auch die Ergebnisqualität als wichtiges Kriterium in den Prozess der Akkreditierung aufgenommen wird. Europaweite Richtlinien sollten als Grundlage auch für die Qualitätssicherung in Deutschland dienen.

Die aus datenrechtlichen Gründen in der Begründung des Gesetzes genannte *Pseudonymisierung der Patientenproben (Begründung zu § 7)* hat keinen Eingang in den Gesetzestext gefunden. In Übereinstimmung mit einer großen Zahl von Patienten begrüßen wir diese Entscheidung. Warum soll auf die Pseudonymisierung von Patientenproben auch weiterhin verzichtet werden? Vererbte Merkmale müssen naturgemäß im Kontext der Familie analysiert werden. Für eine korrekte Interpretation genetischer Daten ist deshalb oft der Vergleich der Befunde verschiedener Familienmitglieder unerlässlich. Eine Pseudonymisierung würde jedoch verhindern, dass unabhängig zugesandte Patientenproben aus einer Familie zueinander zugeordnet oder zu späteren Zeitpunkten für weitere Familienangehörige nutzbringend untersucht werden können. Auch Verwechslungen von Patientenproben könnten nicht mehr geprüft werden. Die Daten der Patienten sind wie bisher auch ohne Pseudonymisierung vor unbefugtem Zugriff geschützt.

Außerdem fordern wir, dass Ergebnisse genetischer Analysen nicht nach 10 Jahren vernichtet werden müssen. Anders als bei normalen medizinischen Analysen, bei denn der momentane (Gesundheits-) Zustand erfasst wird, werden bei der genetischen Diagnostik unabänderliche Merkmale untersucht. Genetische Analyseergebnisse sind

ja oft für mehrere Generationen relevant und wären falls der Indexfall verstorben ist sogar unwiederbringlich verloren. Es ist deshalb im Interesse der Familienangehörigen und der Ratsuchenden selbst, dass die Ergebnisse der aufwändigen genetischen Diagnostik wie bisher ohne konkrete Frist aufbewahrt werden können. Nur so können die Informationen auch künftigen Generationen zur Verfügung stehen.

Die *genetische Beratung (§ 10)* bei diagnostischen genetischen Untersuchungen wird mit dem GenDG zur Pflicht, wenn die Erkrankung nicht behandelbar ist. Wir befürworten auch, *dass die genetische Beratung durchgeführt werden muss, wenn die Erkrankung behandelbar ist*. Warum soll das so sein? Am Beispiel des Familiären Brustkrebses wird deutlich, welche erheblichen Nachteile für viele Familienangehörigen entstehen würden, wenn hier auf die genetische Beratung verzichtet werden würde. Die Schwester einer Patientin mit nachgewiesener Brustkrebsmutation z. B. würde möglicherweise nicht von ihrem 50 %igen Risiko zu erkranken erfahren, wenn die Patientin selbst nicht genetisch beraten wurde. Ihre Familienangehörigen würden somit nicht die Möglichkeit haben, die vorhandenen Vorsorgeuntersuchungen zur Früherkennung zu nutzen, sie würden mit einer hohen Wahrscheinlichkeit erkranken und möglicherweise auch im jungen Alter versterben.

Über *genetische Reihenuntersuchungen (§ 16)* sollte jeweils auf dem aktuellen Kenntnisstand von Wissenschaft, Technik und Medizin entschieden werden. Eine globale Ablehnung durch das GenDG halten wir nicht für angemessen und nicht notwendig.

Die Entscheidung darüber, welche *pränatale (vorgeburtliche) und prädiktive (vorhersagende) Diagnostik* im Einzelfall durchgeführt wird, sollte nach umfassender genetischer Beratung über die Auswirkungen der Ergebnisse allein von den betroffenen Personen und Familien getroffen werden. Eine globale Einschränkung der Diagnostik, wie von manchen Organisationen gefordert, lehnen wir im Interesse der Patienten und ihrer Familien ab. Bei den Tausenden von genetischen Erkrankungen können unmöglich alle medizinisch Situationen sinnvoll gesetzlich geregelt werden. Es muss deshalb nach ausführlicher Beratung eine Einzelfallentscheidung weiterhin möglich bleiben.

Abschließend möchten wir nochmals betonen, dass die Umsetzung der Regelungen im GenDG durch die Gendiagnostik-Kommission in enger Abstimmung mit den Fachexperten für Humangenetik (GfH und BVDH) und den Gremien der ärztlichen Selbstverwaltung unter Berücksichtigung des medizinischen Fortschritts im Interesse einer qualitätsgerechten Betreuung der Patienten erfolgen sollte.

Professor Dr. med. André Reis, Vorsitzender der
Deutschen Gesellschaft für Humangenetik (GfH) e.V.

Anhang 4

Stellungnahme der Bundesärztekammer zum Regierungsentwurf eines Gesetzes über genetische Untersuchungen bei Menschen (Gendiagnostikgesetz – GenDG), BT-Drs. 16/10532

vom 12.12.2008; anlässlich der vom Ausschuss für Gesundheit des Deutschen Bundestages durchgeführten öffentlichen Anhörung am 21.1.2009, Auschuss-Drs. 16(14)0469(3) vom 9.1.2009*

I. Vorbemerkung

Die Bundesärztekammer hat sich wiederholt für gesetzliche Regelungen u.a. im Bereich der Gendiagnostik ausgesprochen. Insofern wird der vorliegende Entwurf eines Gendiagnostikgesetzes (BT-Drs. 16/10532) grundsätzlich begrüßt. Der Gesetzesentwurf stellt entsprechend den Forderungen der Ärzteschaft klar, dass niemand wegen seinen genetischen Eigenschaften diskriminiert werden darf, Weitere wichtige Forderungen wie die Verankerung eines Rechts auf Nichtwissen und die Freiwilligkeit der Teilnahme an genetischen Untersuchungen sowie die Verankerung des Arztvorbehalts für genetische Diagnostik und die besondere Rolle des Facharztes für Humangenetik im Hinblick auf die prädiktive genetische Diagnostik sind in dem vorliegenden Entwurf ebenfalls berücksichtigt. Die Ausnahme genetischer Untersuchungen zu Forschungszwecken vom Anwendungsbereich des Gesetzes wird ebenso positiv aufgenommen.

Der Gesetzentwurf enthält aber auch eine Reihe von Regelungen, die korrekturbedürftig sind. Seitens der Ärzteschaft wurden die wesentlichen Kritikpunkte schon im Rahmen der Anhörung zum Referentenentwurf vorgetragen (vgl. vorläufige Stellungnahme der Bundesärztekammer vom 28.07.2008). Vor dem Hintergrund der weitgehend einhelligen Kritik der betroffenen Fachkreise überraschte

---

* Die Herausgeber danken dem Vorstand der Bundesärztekammer für die freundlich erteilte Abdruckgenehmigung. Die Stellungnahme ist auch veröffentlicht und abrufbar unter: http://www.bundesaerztekammer.de/downloads/Gendiagnostik_Gesetz__Stellungnahme_BAeK_26102007.pdf [Zugriff am 28.8.2011].

umso mehr, dass der Gesetzesentwurf im Wesentlichen unverändert in das parlamentarische Verfahren eingebracht wurde. Kaum einer der Gesichtspunkte der Fachleute wurde berücksichtigt. Der Bundesrat hat diese Kritik aufgenommen, insofern kann auf die Stellungnahme des Bundesrates zum Entwurf eines GenDG (BR-Drs. 633/08(B)) verwiesen werden.

Die folgenden Ausführungen sind auf die Aspekte fokussiert, in denen der Gesetzentwurf die bewährte Praxis gar nicht oder nur unzureichend berücksichtigt und ohne Not überzogene Anforderungen und Überregulierungen vorsieht, die lediglich Kostensteigerungen ohne einen Zugewinn an Qualität und Sicherheit für die Gendiagnostik bewirken würden.

Über diese Stellungnahme hinaus steht die Bundesärztekammer für eine konstruktive Diskussion des Gesetzesentwurfs selbstverständlich zur Verfügung.

II. Stellungnahme zu einzelnen Regelungen des GenDG-E

1. § 3 GenDG-E – Methodischer Ansatz und Begriffsbestimmungen

Aus ärztlicher Sicht ist problematisch, dass durch den vorliegenden Regierungsentwurf *einer* Untersuchungsmethode – hier der Genetik – ein Ausnahmestatus zugewiesen wird. So gelten die im Gesetzentwurf vorgesehenen Regelungen für Gendiagnostik nicht für andere, nicht-genetische Untersuchungen wie z.B. die virologische Diagnostik einer HIV- oder Hepatitis-Erkrankung, deren Befunde prädiktiven Charakter haben und für einen Betroffenen ebenfalls mit weitreichenden Konsequenzen verbunden sein können. *Dieser „genetische Exzeptionalismus" stellt eine Ungleichbehandlung der Betroffenen dar.*

Ausgesprochen problematisch ist auch der Weg, auf dem der vorliegende Regierungsentwurf *Untersuchungen des Phänotyps* vom Anwendungsbereich des GenDG-E ausschließen will. In der Gesetzesbegründung wird ausgeführt, dass Phänotypuntersuchungen „vom Anwendungsbereich des Gesetzes" ausgeschlossen werden sollen, da „das eigentliche Missbrauchspotential bei der Gendiagnostik" in der Tatsache liege, dass kleinste Proben ohne Wissen der zu untersuchenden Personen für genetische Untersuchungen genutzt werden können. Der Sachverhalt trifft zwar zu, wenngleich die mögliche Verheimlichung einer genetischen Untersuchung außerhalb von Vaterschaftstests in der Regel nicht vorkommt. Ein wesentliches Missbrauchspotential besteht aber darin, dass genetische, auch prädiktive, Untersuchungen mit anderen als den vom Gesetzentwurf erfassten Methoden ohne hinreichenden humangenetischen Sachverstand veranlasst werden können. Die Orientierung am präditkiven bzw. prognostischen Gehalt würde der diagnostischen Wirklichkeit besser gerecht.

Nicht nur die Phänotypuntersuchung, sondern auch die *Familienanamnese* ist vom Geltungsbereich ausgeschlossen. In der Arbeitswelt werden genetische Informationen aber am häufigsten über die Familienanamnese und/oder die Phäno-

typuntersuchung erhoben. So hatte gerade die Familienanamnese zum öffentlich diskutierten Prozess einer Hessischen Lehrerein geführt, weil ihr das Land Hessen die Verbeamtung auf Probe wegen der anamnestisch bekannten Huntington-Erkrankung ihres Vaters verweigert hatte.[1]

Nach § 3 Nr.2 Buchstabe c GenDG-E stellt auch die proteinchemische Analyse der unmittelbaren Produkte der Nukleinsäure eine genetische Analyse dar. Die *Problematik einer Methoden-bezogenen Beschränkung des Anwendungsbereichs* kann durch ein Beispiel der Diagnostik auf das Krankheitsbild der Amyloidose illustriert werden. Die Amyloidose ist durch Amyloidablagerungen im Gewebe charakterisiert, die der Pathologe durch eine bestimmte Anfärbung ein einem Gewebeschnitt erkennen kann. Es kann sich um eine sekundäre Amyloidose als Folge chronischer Entzündungen oder bei bestimmten Tumoren handeln oder aber um eine genetisch bedingte primäre Amyloidose. Da von vornherein nicht klar ist, um welche Form es sich handelt, müsste der Pathologe sich vor der Untersuchung an den Vorschriften des Gendiagnostikgesetzes orientieren. Dies ist offensichtlich nicht sinnvoll. Um konsistent zu sein, müsste im Gesetz ergänzt werden, dass proteinchemische Analysen nur dann Analysen im Sinne des Gesetzes sind, wenn sie gezielt eine genetische oder eine prädiktive genetische Diagnostik darstellen. Es stellt sich dann allerdings die Frage, warum andere Methoden nicht gleichermaßen in Betracht kommen. Es ist kaum nachvollziehbar, dass das Gesetz einerseits die Analyse aller genetischen Varianten bis hin zu Genotypen mit extrem geringer Pregnanz regelt, die ohne praktische Auswirkungen ist (z.B. relatives Risiko von 1,01), andererseits aber eine sehr aussagekräftige genetisch interpretierbare Diagnose mit anderen Methoden nicht berücksichtigt. Analoges gilt für viele blutchemische Parameter.

Allerdings ist einzuräumen, dass sich eine gesetzliche Regelung, die sich am prädiktiven bzw. prognostischen Gehalt der medizinischen Diagnostik orientieren würde, nicht zuletzt aufgrund definitorischer Unschärfen und der Komplexität de Regelungsmaterie als schwierig erweisen dürfte. Insofern folgt die Bundesärztekammer aus pragmatischen Gründen dem Konzept des Regierungsentwurfes für ein Gendiagnostikgesetz, der sich an der Methode der Wissensgewinnung orientiert und nicht am prädiktiven bzw. prognostischen Gehalt einer medizinischen Information. Allerdings sollte dieser rein methodisch orientierte Ansatz im Folgenden auch konsequent weiterverfolgt werden. *Die Begriffsbestimmungen in § 3 GenDG-E sind uneindeutig* – sie dehnen beispielsweise i.V.m. § 15 GenDG-E den Anwendungsbereich des Gesetzesentwurfs entgegen dem gesetzlich bestimmten Zweck (vgl. §§ 1 und 2 GenDG-E) aus.

[1] Die Lehrerin hat den Prozess gegen das Land Hessen gewonnen. (vgl. Verwaltungsgericht Darmstadt, Urteil im Verwaltungsstreitverfahren der Lehrerin A. gegen das Land Hessen, IE 470/04 (3), 2004.)

Fazit:
Dem auf die Methodik der Gendiagnostik beschränkten Regelungsansatz des Gesetzes wird aus pragmatischen Gründen gefolgt. Allerdings wird darauf hingewiesen, dass durch diesen „genetischen Exzeptionalismus" einer in der Praxis nur schwer begründbaren Ungleichbehandlung von Betroffenen Vorschub geleistet wird. Diese ist u.a. im Versicherungsbereich (§ 18 GenDG-E) von Bedeutung: Die Regelungen für Gendiagnostik gelten nämlich nicht für andere, nicht genetische Untersuchungen wie z.B. die virologische Diagnostik der Hepatitis-Erkrankung mit vergleichbarer Aussagekraft im Bezug auf die Versicherungsbedingungen.

Daher ist zu fordern, dass – wenn das derzeit inkonsistente Gesamtkonzept des Gesetzentwurfes nicht grundlegend überarbeitet wird – die derzeit uneindeutigen und dem Anwendungsbereich des Gesetzentwurfs zum Teil ausweitenden Begriffsbestimmungen in § 3 GenDG-E dem methodisch orientierten Ansatz entsprechend angepasst werden.

2. § 5 GenDG-E – Qualitätssicherung/Akkreditierung

Medizinische Laboratorien, die Medizinprodukte, insbesondere In-vitro-Diagnostika, betreiben und anwenden, unterliegen den Vorschriften des Medizinproduktegesetzes (MPG) und der Medizinprodukte-Betreiberverordnung. Eine *Pflicht zur Akkreditierung* von medizinischen Laboratorien hat der *Bundestag* nach intensiver parlamentarischer Diskussion im Rahmen des 2. MPG-Änderungsgesetzes *ausdrücklich abgelehnt.* Es ist nicht zu erkennen – außerhalb des MPG – besondere, hiervon abweichende Regelungen für einen bestimmten Teilbereich der Medizinprodukte und In-vitro-Diagnostika geschaffen werden müssen. Eine Akrreditierung ist ein Kompetenznachweis zur Durchführung definierter Untersuchungen. Sie beschränkt sich auf die Strukturqualität und auf einige wenige Element der Prozessqualität. Entscheidend für die Qualitätssicherung in der Gendiagnostik ist aber die Ergebnisqualität. Eine hohe Ergebnisqualität kann insbesondere durch eine entsprechende Qualifikation und innere Überzeugung der Handelnden erzeugt werden. Bei der genetischen Diagnostik von Krankheiten bzw. Krankheitsdispositionen können tausende verschiedener Gene auf Veränderungen untersucht werden. Nicht nur durch die Qualität des Laborablaufs sondern vor allem durch die *Hypothesen-geleitete Indikation zur Untersuchung auf bestimmte Genveränderung* kann eine hohe Ergebnisqualität erzielt werden.

Die Ergebnisqualität muss letztlich mittels Überwachung durch die nach dem MPG zuständigen Behörden der Länder durchgesetzt werden. Die Voraussetzungen, die ein medizinisches Laboratorium bezüglich der Anforderungen an ein Qualitätssicherungssystem erfüllen muss, sind bereits durch die Verordungsermächtigung nach § 37 Absatz 5 Nummer 2 MPG in ausreichendem Maße festgeschrieben. Sie sind auf geeignete Weise in der Medizinprodukte-Betreiberverordnung umgesetzt und umzusetzen. Die Richtlinie der Bundesärztekammer zur Qualitätssicherung in medizinischen Laboratorien, die zum 1. April 2008 in Kraft getreten ist, konkretisiert diese Anforderungen in einem allgemeinen Teil und in spezifischen Teilen, von denen sich einer mit laboratoriumsmedizinischen Untersu-

chungen mittels Gentestes befassen wird. Diese Richtlinie steht im Einklang mit den einschlägigen internationalen Normen. Weitere Regelungen – insbesondere außerhalb des Medizinprodukterechts – bedarf es nicht.

Der in der Begründung zum Regierungsentwurf des Gendiagnostikgesetzes zur Verordnung (EG) Nr. 765/2008 des Europäischen Parlaments und des Rates vom 9. Juli 1008 über die Vorschriften für die Akkreditierung und Marktüberwachung im Zusammenhang mit der Vermarktung von Produkten hergestellte Kontext ist widersinnig. Die Verordnung soll nur auf den Gebieten harmonisieren, auf denen keine speziellen Regelungen bestehen. Dies wird in Erwägungsgrund 5 der Verordnung (EG) Nr. 765/2008 wie folgt ausgeführt:

> „In Übereinstimmung mit dem „Lex-specialis"-Grundsatz sollte die vorliegende Verodrnung jedoch nur insoweit Anwendung finden, als es in anderen bestehenden oder zukünftigen Harmonisierungsrechtsaktien der Gemeinschaft keine speziellen Vorschriften gibt, die in Ziel, Art und Wirkung mit der vorliegenden Verordnung in Einklang stehen. Beispiele lassen sich in folgenden Bereichen finden: Drogenausgangsstoffe, Medizinprodukte, Human- und Tierarzneimittel, Kraftfahrzeuge und Luftfahrt. Die entsprechenden Bestimmungen der vorliegenden Verordnung sollten daher in den Bereichen, die durch solche speziellen Bestimmungen abdeckt sind, nicht zur Anwendung kommen."

Auf die Regelungen zu Medizinprodukten wird in dem Erwägungsgrund besonders hingewiesen. Deshalb kann diese Verordnung nicht zur Begründung eines Akkreditierungssystems für gendiagnostische Analysen, die primär Laboranalysen sind, herangezogen werden. Der europäische Gesetzgeber hat besonders betont, dass hier Spezialbestimmungen vorgehen.

Fazit:

Die Ärzteschaft lehnt die Pflichtakkreditierung für laboratoriumsmedizinische Untersuchungen gemäß § 5 GenDG-E mit Verweis auf die Vorschriften der Medizinprodukte-Betreiberverordnung im Allgemeinen und die Richtlinien der Bundesärztekammer zur Qualitätssicherung in medizinischen Laboratorien im Besonderen ab. Durch die im Gesetzentwurf vorgesehene Akkreditierung wäre allenfalls eine Kostensteigerung, nicht aber ein Zuwachs an Qualität zu erzielen.

Anstelle der Pflichtakkreditierung sollte eine angemessene Regelung mit der grundsätzlichen Verpflichtung zu einem einrichtungsinternen Qualitätsmanagement gesetzlich verankert werden, wie dies in § 135a SGB V ohnehin für den GKV-Bereich geregelt ist. Damit würde eine weitere potentielle Doppelregelung vermieden. Auf die bestehenden medizinprodukterechtlichen Regelungen für Laboruntersuchungen, die durch die „Richtlinie der Bundesärztekammer zur Qualitätssicherung laboratoriumsmedizinischer Untersuchungen" umgesetzt wurden, sollte im Gesetz verwiesen werden.

3. § 7 GenDG-E – Arztvorbehalt

Ebenso problematisch erscheint, dass eine diagnostische genetische Untersuchung aufgrund der Regelungen von § 7 GenDG-E unabhängig von der ärztlichen Qualifikation gemäß Weiterbildungsordnung *durchgeführt* werden kann. Lediglich die *Veranlassung* einer diagnostischen genetischen Untersuchung kann unter einen allgemeinen Arztvorbehalt ohne Bezugnahme auf die ärztliche Qualifikation gestellt werden. Hinsichtlich der zu fordernden Qualitätsmaßstäbe wäre dies ansonsten ein *gravierender Rückschritt*; denn keine andere Laborleistung reicht praktisch einerseits in alle Zweige der Medizin hinein, wird aber andererseits als ein so sensibler Bereich betrachtet, dass umfängliche gesetzliche Regelungen erforderlich scheinen. Denn bei der Gendiagnostik geht es nicht nur um das Erlernen bestimmter Techniken, sondern vielmehr um eine besondere Kompetenz in der Wahl der zu untersuchenden genetischen Veränderung sowie in der Interpretation der erhobenen Laborbefunde unter Berücksichtigung des klinisches Bilder und der Fragestellung. Aus ärztlicher ebenso wie aus berufsrechtlicher Sicht ist abzulehnen, dass der Regierungsentwurf insbesondere mit den in § 7 vorgesehenen Regelungen in bisher einmaliger Art und Weise in die Struktur der *Weiterbildung* und damit in die *Rahmenbedingungen eines medizinischen Fachgebietes* einzugreifen versucht.

Eine Ausnahmeregelung sollte für die ausgebildeten Fachwissenschaftler der Medizin geschaffen werden, die in der ehemaligen DDR einen *Fachabschluss im postgradualen Studium auf dem Gebiet der Genetik* erworben haben und die ausweislich einer Urkunde berechtigt sind, die Ergänzung zur Berufsbezeichnung „Fachwissenschaftler der Medizin" zu führen. Die Kassenärztlichen Vereinigungen haben diesen Fachwissenschaftlern unbefristet entsprechende Ermächtigungen zur Durchführung solcher Untersuchungen erteilt.

Die Regelung in § 7 Abs. 1 Satz 2 GenDG-E ist überflüssig, weil die Richtlinie 2005/36/EG in Deutschland umgesetzt wurde. Das Gebiet Humangenetik ist nicht in der Anlage V gelistet. Damit ist zwar keine automatische Anerkennung möglich, auf das Verfahren der Anerkennung finden aber die Regelungen der genannten Richtlinie, insbesondere die Art. 13 und 14, entsprechend Anwendung. Deshalb ist eine Spezialregelung im GenDG-E irreführend und nicht notwendig.

Fazit:
In § 7 GenDG-E ist in Bezug auf die ärztliche Qualifikation auf die entsprechenden landesrechtlichen Regelungen (Weiterbildungs- und Berufsordnungen sowie Heilberufe-und Kammergesetze) zu verweisen.

Deshalb sollten in § 7 Abs. 1 Satz 1 GenDG-E die Worte „beim Erwerb einer Facharzt-, Schwerpunkt- oder Zusatzbezeichnung für genetische Untersuchungen im Rahmen ihres Fachgebietes" durch die Worte „gemäß den Weiterbildungsordnungen der Ärztekammern der Länder" ersetzt werden. Des Weiteren sollte in § 7 Abs. 1 Satz 1 GenDG-E das Wort „vorgenommen" durch das Wort „veranlasst" ersetzt werden.

Eine Ausnahmeregelung für Fachwissenschaftler der Medizin mit einem Fachabschluss im postgradualen Studium auf dem Gebiet der Genetik sollte vorgesehen werden.

4. § 8 GenDG-E – Einwilligung

Der Gesetzentwurf sieht vor, dass die Einwilligung für eine genetische Untersuchung oder Analyse schriftlich erfolgen muss und nur in schriftlicher Form widerrufen werden kann. Ein Verstoß ist gemäß § 25 Abs. 1 Nr. 1 GenDG-E strafbewehrt.

Nicht zuletzt vor dem Hintergrund der weiten Begriffsdefinitionen des § 3 GenDG-E werden damit sehr viele Laboruntersuchungen unter den Vorbehalt einer schriftlichen Einwilligung gestellt. Diese Anforderung ist im Alltag der medizinischen Labordiagnostik vollkommen unpraktikabel. Sie ist in weiten Teilen auch unnötig. Insbesondere der Widerruf einer Einwilligung muss – analog zu vergleichbaren gesetzlichen Regelungen – auch mündlich zulässig sein.

Ein erhöhtes Schutzniveau, das durch eine schriftliche Einwilligung erzielt wird, wäre allenfalls für die prädiktive genetische Diagnostik zu diskutieren.

Fazit:
Die undifferenzierte Anforderung des § 8 GenDG-E, dass die Einwilligung für jede genetische Untersuchung oder Analyse schriftlich erfolgen muss und auch nur in schriftliche Form widerrufen werden kann, ist überzogen und wird abgelehnt. Die Strafbewehrung gemäß § 25 Abs. 1 Nr. 1 GenDG-E ist zu streichen.

Ein erhöhtes Schutzniveau, das durch eine schriftliche Einwilligung erzielt wird, wäre allenfalls für die prädiktive genetische Diagnostik zu diskutieren.

5. § 9 GenDG-E – Aufklärung

Die in § 9 Abs. 1 vorgesehene „angemessene Bedenkzeit" nach der Aufklärung ist nicht für alle genetischen Untersuchungen sachgerecht, z. B. wenn es um die Sicherung einer bereits klinisch gestellten Verdachtsdiagnose geht. Sie würde zu *unnötigen Zeitverzögerungen* zwischen der Aufklärung und der Durchführung der Untersuchungen führen. Im übrigen ist zu befürchten, dass sich diese Vorschrift z. B. in der stationären Krankenversorgung nicht einhalten ließe.

Aus fachlicher Sicht wäre hingegen wünschenswert, aufgrund der besonders sensiblen Situation für die prädiktive genetische Untersuchung ebenso wie für die pränatale genetische Untersuchung ein erhöhtes Schutzniveau in Form einer Bedenkzeit-Regelung im Gesetz festzuschreiben.

Fazit:
In § 9 Abs. 1 ist Satz 2 wie folgt zu ergänzen: „Der betroffenen Person ist nach der Aufklärung für eine prädiktive oder für eine pränatale genetische Untersuchung eine angemessene Bedenkzeit bis zur Entscheidung über die Einwilligung einzuräumen."

6. §§ 10 u. 11 GenDG-E – Genetische Beratung u. Ergebnismitteilung

Die prädiktive Potenz genetischer Untersuchungen ist für die genetische Diagnostik von wesentlicher Bedeutung. Auf die damit verbundenen besonderen Risiken haben die Humangenetiker seit langem hingewiesen. Es ist *nicht sachgerecht*, wenn Ärzte ohne spezielle Weiterbildung in diesem sensiblen Bereich der prädiktiven genetischen Untersuchungen tätig sein können (vgl. Ausführungen und Fazit zu II.3).

Fazit:
Die Regelungen zur ärztlichen Qualifikation in §§ 10 und 11 sind mit den Regelungen des § 7 GenDG-E (vgl. Ausführungen und Fazit zu II.3) und damit mit den landes- und berufsrechtlichen Regelungen (Anforderungen und Vorgaben der Weiterbildungs- und Berufsordnungen) in Übereinstimmung zu bringen.

7. § 13 GenDG-E – Verwendung und Vernichtung genetischer Proben

Die unverzügliche Vernichtung des Untersuchungsmaterials liegt in der *Regel nicht im Interesse der betroffenen Personen*, da beispielsweise Nachuntersuchungen, die zur Klärung einer Fragestellung weitere genetisch Verwandte einbeziehen oder die auf neu entwickelten Untersuchungsmethoden beruhen, dann nicht oder – soweit möglich – nur nach erneuter Einholung von Untersuchungsmaterial durchführbar wären.

Fazit:
Dem § 13 Abs. 1 GenDG-E ist folgender Satz anzufügen:

> *„Soweit Grund zu der Annahme besteht, dass durch eine Vernichtung schutzwürdige Interessen der betroffenen Person beeinträchtigt würden, oder wenn die betroffene Person eine längere Aufbewahrung schriftlich verlangt, hat die verantwortliche ärztliche Person die genetische Probe aufzubewahren."*

8. § 15 GenDG-E – Vorgeburtliche genetische Untersuchungen

Wenn – wie im vorliegenden Regierungsentwurf – der Geltungsbereich des Gesetzes rein methodisch definiert wird, sollte dieser Ansatz auch konsequent weiterverfolgt werden. Insofern betrachtet die Ärzteschaft mit Sorge, dass der Anwendungsbereich des Gendiagnostikgesetzes im Hinblick auf die vorgeburtlichen genetischen Untersuchungen um die nicht-genetischen vorgeburtlichen Untersuchungen erweitert wird (vgl. BT-Drs. 16/10532, S. 63). Diese gesetzliche Inkonsequenz wird kritisiert.

Die Bundesärztekammer fordert, den Anwendungsbereich – der Konzeption des Gesetzentwurfes entsprechend – auch für die vorgeburtliche Diagnostik auf die genetische Untersuchung auf der Ebene genetischer Analysen zu beschränken.

Da gerade die nicht-genetischen vorgeburtlichen Untersuchungen, beispielsweise mit dem sog. Ersttrimester-screening oder mittels Ultraschall insbesondere im späten Stadium einer Schwangerschaft zu erheblichen Konfliktsituationen und einem entsprechend großen Bedarf für eine ausführliche Aufklärung und Beratung einer Schwangeren führen, ist eine konsequente Regelung der Gesamtproblematik zwar dringend geboten, sollte aber nicht Gegenstand dieses Gesetzentwurfes sein.

So regelt *§ 15 Abs. 2 GenDG-E* die Beratung vor und nach der vorgeburtlichen genetischen Untersuchung; ergänzend wird auf das Schwangerschaftskonfliktgesetz verwiesen.

Es entspricht der Regelungssystematik, dass *die Beratung über einen Schwangerschaftsabbruch, auch Spätabbruch, nicht im Gendiagnostikgesetz zu regeln* ist. Dies würde den Geltungsbereich dieses Gesetzes in unzulässiger Weise überdehnen und zu Wertungswidersprüchen führen. Es würden die Ebenen zwischen einem Schwangerschaftsabbruch aufgrund einer subjektiven Konfliktsituation einer Schwangeren und aufgrund einer Indikationsstellung durch einen Arzt, die zu einem Schwangerschaftsabbruch nach § 218a Abs. 2 StGB führen kann, vermischt. Die Schwangerschaftskonfliktberatung und die Beratung im Zusammenhang mit § 218a Abs. 2 StGB gehören nicht in ein Gendiagnostikgesetz.

Eine andere Frage ist, ob ein Arzt *vor und nach* einer vorgeburtlichen genetischen Untersuchung eine Beratung entsprechend § 10 Abs. 2 und 3 GenDG-E anzubieten und ergänzend auf die Möglichkeit einer Beratung nach dem Schwangerschaftskonfliktgesetz zu verweisen hat. Denn nach § 2 dieses Gesetzes besteht ein (allgemeiner) Anspruch auf eine Schwangerschaftsberatung. Gemäß § 2 Abs. 1 *Schwangerschaftskonfliktgesetz* hat jede Frau und jeder Mann das Recht, sich in Fragen der Sexualaufklärung, Verhütung und Familienplanung sowie in allen eine Schwangerschaft unmittelbar und mittelbar berührenden Fragen informieren und beraten zu lassen. Diese Regelung im Schwangerschaftskonfliktgesetz könnte mit Blick auf das Problem der sog. „späten Schwangerschaftsabbrüche“ aus medizinisch-sozialer Indikation ergänzt werden, ggf. auch im Rahmen eines Artikelgesetzes. Im Gendiagnostikgesetz ist der Hinweis auf weitere Beratungsmöglichkeiten ausreichend.

Fazit:
Der Anwendungsbereich des GenDG-E ist – der Konzeption des Gesetzentwurfes entsprechend – auch für die vorgeburtliche Diagnostik auf die genetische Untersuchung auf der Ebene genetischer Analysen zu beschränken. Die Begriffsdefinitionen in § 3 GenDG-E sind entsprechend anzupassen:
In § 3 Nr. 1 Buchstabe a GenDG-E ist der Buchstabe a sowie das Wort „oder“ vor Buchstabe b zu streichen. § 3 Nr. 1 Buchstabe b GenDG-E entfällt, § 3 Nr. 3 GenDG-E ist zu streichen.

Die Folgenummerierungen sind entsprechend anzupassen.

Im Gendiagnostikgesetz ist der Verweis auf weitere Beratungsmöglichkeiten ausreichend.

Die Beratungsregelung im Schwangerschaftskonfliktgesetz könnte mit Blick auf das Problem der sog. „späten Schwangerschaftsabbrüche“ aus medizinisch-sozialer Indikation ergänzt werden, ggf. auch im Rahmen eines Artikelgesetzes.

9. § 23 GenDG-E – Gendiagnostik-Kommission/Richtlinien

Das Anliegen des GenDG-E, „auf Grund der erheblichen Bedeutung der Richtlinien für den Gesundheitsschutz der Bevölkerung in Deutschland ist es geboten, diese Kommission gesetzlich zu verankern“ (vgl. S. 80 des Besonderen Teils der Begründung) wird begrüßt.

Allerdings betreffen wesentliche Aufgabenzuordnungen der Gendiagnostik-Kommission gemäß § 23 GenDG-E die den Bundesländern übertragenen Kompetenzen. So beachten die weit in das ärztliche Berufsrecht reichenden Regelungen zur Qualitätssicherung, zur Prüfung der Qualifikation von Ärztinnen und Ärzten im Hinblick auf Weiterbildung und Fortbildung sowie zur Feststellung des allgemein anerkannten Standes von Wissenschaft und Technik nicht die verfassungsrechtlichen Kompetenzen. Denn gemäß Art. 74 Nr. 19 GG liegt u. a. die Kompetenz für Regelungen zur ärztlichen Berufsausübung bei den Bundesländern. Auf der Grundlage der Heilberufe- und Kammergesetze bestehen untergesetzliche Regelungen für diesen Bereich. So ist die Festlegung der Anforderungen an die Qualifikation der Ärztinnen und Ärzte zur genetischen Beratung über die Heilberufsgesetze der Länder im Rahmen der Selbstverwaltungsaufgaben den Landesärztekammern übertragen worden, die diese in den Weiterbildungsordnungen festlegen. Bei der Umsetzung der Richtlinienkompetenz sind diese landesrechtliche Kompetenz sowie die auf ihrer Grundlage geschaffenen weiterbildungsrechtlichen Regelungen zwingend zu berücksichtigen. Es erscheint nicht sinnvoll, einer externen Kommission punktuell Regelungskompetenzen im Bereich der Weiterbildung zuzuweisen, ohne dass diese Kommission den Gesamtkontext der ärztlichen Weiterbildung überblicken kann.

Statt der in § 23 GenDG-E vorgesehenen Regelung sollte an beispielsweise das im Transfusionsrecht bewährte Konzept angeknüpft werden: so könnte eine vom Bundesministerium für Gesundheit berufene „Gendiagnostik-Kommission“ beim Robert-Koch-Institut angesiedelt werden, die die zuständigen Behörden des Bundes und der Länder berät. Wie bisher könnte der Stand der Wissenschaft und Technik im Bereich Gendiagnostik in Richtlinien der Bundesärztekammer festgestellt werden. Dadurch würde auch im Bereich Gendiagnostik die hohe fachliche Kompetenz der Bundesärztekammer sinnvoll eingebunden, die sich u. a. in den bei den betroffenen Fachkreisen auf breite Akzeptanz treffenden „Richtlinien zur pränatalen Diagnostik von Krankheiten und Krankheitsdispositionen“ (1998), „Richtlinien zur Diagnostik de r genetischen Disposition für Krebserkrankungen„ (1998) und den „Richtlinien zur prädiktiven genetischen Diagnostik“ (2003) zeigt. U. a. bei der Erarbeitung der „Richtlinien für die Erstattung von Abstammungsgutachten“ (2002) hat sich bereits eine Zusammenarbeit von Bundesärztekammer

und Robert Koch-Institut etabliert. Die gesetzliche Verankerung einer *Gendiagnostik-Kommission beim Robert Koch-Institut* sowie der Erstellung von *Richtlinien durch die Bundesärztekammer im Einvernehmen mit dem Robert Koch-Institut* würde daran anknüpfen und mögliche verfassungsrechtliche Bedenken gegen eine Richtlinienerstellung durch die Bundesärztekammer *alleine* berücksichtigen.

Die Finanzierung einer solchen Aufgabenzuweisung an die Bundesärztekammer würde einer eigenen Regelung bedürfen.

Fazit:
In Analogie zu den Regelungen im Transfusionsgesetz sollte eine vom Bundesministerium für Gesundheit berufene „Gendiagnostik-Kommission" beim Robert-Koch-Institut angesiedelt werden, die die zuständigen Behörden des Bundes und der Länder berät. Die Bundesärztekammer fordert die Beibehaltung des bisher bewährten Konzeptes der Richtlinienerstellung: Der Stand der Wissenschaft und Technik im Bereich Gendiagnostik ist demgemäß – wie bisher – in Richtlinien der Bundesärztekammer festzustellen.

Dieses u. a. im Bereich Blutprodukte und Hämotherapie bewährte Konzept ermöglicht, die verfassungsrechtlich garantierten Zuständigkeiten einzuhalten und die Richtlinienerstellung in der ärztlichen Selbstverwaltung zu belassen. Denn in der Richtlinienerstellung werden die fachliche Kompetenz und die gesundheitspolitische Verantwortung der Ärzteschaft zusammengeführt. Dieses Zusammenspiel von Staat und Selbstverwaltung ist nicht zuletzt die Grundlage für den Ausgleich zwischen politischem Willen und fachlicher Kompetenz und damit ein wesentlicher Grundstein für ein sachorientiertes und effizientes Gesundheitswesen.

Anhang 5

Verzeichnis der Dokumente zum Gesetzgebungsverfahren*

BT-Drs. 16/12745	Entschließungsantrag zu der dritten Beratung des Gesetzentwurfes der Bundesregierung (Drucksachen 16/10532, 16/12713) der Fraktion der FDP, 23.4.2009
BT-Drs. 16/12746	Entschließungsantrag zu der dritten Beratung des Gesetzentwurfes der Bundesregierung (Drucksachen 16/10532, 16/12713) der Fraktion DIE LINKE, 23.4.2009
BT-Drs. 16/12713	Beschlussempfehlung und Bericht des Ausschusses für Gesundheit des Deutschen Bundestages (14. Ausschuss), 22.4.2009 a) zu den Drucksachen 16/10532 u. 16/10582; b) zu der Drucksache 16/3233
BT-Drs. 16/12719, BT-Drs. 16/12720	Entschließungsanträge zu der dritten Beratung des Gesetzentwurfes der Bundesregierung (Drucksachen 16/10532, 16/12713) der Fraktion BÜNDNIS 90/DIE GRÜNEN, 21.4.2009
BT-Drs. 16/10582	Gegenäußerung der Bundesregierung zu der Stellungnahme des Bundesrates (BR-Drs. 633/08 (B)), 15.10.2008
BT-Drs. 16/10532	Regierungsentwurf eines Gesetzes über genetische Untersuchungen bei Menschen (Gendiagnostikgesetz – GenDG), 13.10.2008
BR-Drs. 633/08 (B)	Stellungnahme des Bundesrates zur BR-Drucksache 633/08, 10.10.2008

* Bearbeitet von *Annika Holz* (Zentrum für Medizinrecht, Göttingen).

BR-Drs. 633/1/08	Empfehlungen des federführenden Gesundheitsausschusses, des Ausschusses für Innere Angelegenheiten und des Ausschusses für Kulturfragen zur BR-Drucksache 633/08, 29.9.2008
BR-Drs. 633/08	Übersendung des Regierungsentwurfs eines Gesetzes über genetische Untersuchungen bei Menschen (Gendiagnostikgesetz – GenDG, BT-Drs. 16/10532) gem. Art. 76 Abs. 2 GG an den Bundesrat, 29.8.2008
BT-Drs. 16/3233	Entwurf eines Gesetzes über genetische Untersuchungen bei Menschen (Gendiagnostikgesetz – GenDG) der Fraktion BÜNDNIS 90/DIE GRÜNEN, 3.11.2006

Schriftliche Stellungnahmen zum Gesetzentwurf der Bundestagsfraktion BÜNDNIS 90/DIE GRÜNEN zu einem Gesetz über genetische Untersuchungen bei Menschen (Gendiagnostikgesetz – GenDG vom 3.11.2006, BT-Drs. 16/3233) anlässlich der vom Ausschuss für Gesundheit des Deutschen Bundestages durchgeführten öffentlichen Anhörung am 7.11.2007

Ausschussdrucksache:	Stellungnehmende/r:
16(14)0288(14)	Bundesärztekammer, 26.10.2007
16(14)0288(8)	Bundesarbeitsgemeinschaft Selbsthilfe von Menschen mit Behinderung und chronischer Erkrankung und ihren Angehörigen e.V. (B.A.G. Selbsthilfe)
16(14)0288(17)	Bundesarbeitsgemeinschaft der Freien Wohlfahrtspflege e.V., 29.10.2007
16(14)0288(21)	Einzelsachverständiger Univ.-Prof. Dr. med. Bauer, Ruprecht-Karls-Universität Heidelberg, Medizinische Fakultät Mannheim; Fachgebiete Geschichte, Theologie und Ethik der Medizin, 29.10.2007
16(14)0288(16)	Bundesvereinigung der Deutschen Arbeitgeberverbände e.V. – Die Arbeitgeber (BDA), 29.10.2007
16(14)0288(29)	Bund der Versicherten e.V.
16(14)0288(2)	Berufsvereinigung der Naturwissenschaftler in der Labordiagnostik e.V. (BNLD), 16.10.2007
16(14)0288(32)	Bundesverband der Pharmazeutischen Industrie e.V. (BPI), 26.10.2007

Ausschussdrucksache:	Stellungnehmende/r:
16(14)0288(36)	Einzelsachverständiger Univ.-Prof. Dr. Brosius-Gersdorf, LL.M., Universität Potsdam, Lehrstuhl für Europäisches und Deutsches Verfassungsrecht, Verwaltungsrecht, Sozialrecht und Öffentliches Wirtschaftsrecht, 5.11.2007
16(14)0288(25)	Berufsverband Deutscher Humangenetiker e.V. (BVDH)
16(14)0288(13)	Bundesverband für körper- und mehrfachbehinderte Menschen e.V. (bvkm.)
16(14)0288(7)	Bundesvereinigung Lebenshilfe für Menschen mit geistiger Behinderung e.V., 26.10.2007
16(14)0288(22 A)	Geschäftsführender Direktor Univ.-Prof. Dr. Taupitz, Institut für Deutsches, Europäisches und Internationales Medizinrecht, Gesundheitsrecht und Bioethik der Universitäten Heidelberg und Mannheim (IMGB), 30.10.2007
16(14)0288(22)	Deutsche Forschungsgemeinschaft (DFG), 29.10.2007
16(14)0288(35 Neu)	Deutscher Gewerkschaftsbund (DGB) – Bundesvorstand, 5.11.2007
16(14)0288(19)	Deutsche Vereinte Gesellschaft für Klinische Chemie und Laboratoriumsmedizin e.V. (DGKL), 29.10.2007
16(14)0288(11)	Deutsche Gesetzliche Unfallversicherung e.V., 29.10.2007
16(14)0288(31)	Deutsche Huntington Hilfe – Landesverband Berlin-Brandenburg, 1.11.2007

Ausschussdrucksache:	Stellungnehmende/r:
16(14)0288(37)	Einzelsachverständiger Univ.-Prof. Dr. Duttge, Georg-August-Universität Göttingen, Zentrum für Medizinrecht, 6.11.2007
16(14)0288(23)	Arbeitskreis Medizinischer Ethikkommissionen in der Bundesrepublik Deutschland, 29.10.2007
16(14)0288(1)	Gesamtverband der Deutschen Versicherungswirtschaft e.V. (GDV – Die Deutschen Versicherer), 13.9.2007
16(14)0288(34)	Gen-ethisches Netzwerk e.V. (GeN), 30.10.2007
16(14)0288(26)	Deutsche Gesellschaft für Genetik (GfG), 27.10.2007
16(14)0288(9)	Deutsche Gesellschaft für Humangenetik e.V. (GfH)
16(14)0288(20)	Gemeinsame Stellungnahme der Spitzenverbände der Krankenkassen: AOK-Bundesverband, Bonn; BKK-Bundesverband, Essen; IKK-Bundesverband, Bergisch Gladbach; See-Krankenkasse, Hamburg; Bundesverband der landwirtschaftlichen Krankenkassen, Kassel; Knappschaft, Bochum; Verband der Angestellten-Krankenkassen e.V., Siegburg; AEV – Arbeiter-Ersatzkassen-Verband e.V., Siegburg; 29.10.2007
16(14)0288(27)	Einzelsachverständige Dr. Grüber, Leiterin des Instituts Mensch, Ethik und Wissenschaft (IMEW), 31.10.2007
16(14)0288(4)	Kassenärztliche Bundesvereinigung (KBV), 23.10.2007

Ausschussdrucksache:	Stellungnehmende/r:
16(14)0288(33)	Kommissariat der Deutschen Bischöfe (Katholisches Büro in Berlin), 31.10.2007
16(14)0288(10)	Einzelsachverständiger Dr. Menzel (Hamburgischer Datenschutzbeauftragter), 26.10.2007
16(14)0288(12)	Mukoviszidose e.V., 29.10.2007
16(14)0288(24)	Nationales Genomforschungsnetz (NGFN)
16(14)0288(28)	Verband der privaten Krankenversicherung e.V. (PKV), 7.11.2007
16(14)0288(3)	Einzelsachverständige Dr. Schneider, Universität Hamburg, Forschungsschwerpunkt Biotechnik, Gesellschaft und Umwelt (BIOGUM), 17.10.2007
16(14)0288(3 A)	Anl. zur Ausschuss-Drs. 16(14)0288(3)
16(14)0288(18)	Verband der Diagnostica-Industrie e.V. (VDGH), 29.10.2007
16(14)0288(5)	Verband Forschender Arzneimittelhersteller e.V. (VFA), 25.10.2007
16(14)0288(15)	Verband unabhängiger Blutspendedienste e.V. (VUBD), 29.10.2007
16(14)0288(6)	Verbraucherzentrale Bundesverband e.V., 24.10.2007
16(14)0288(30)	Einzelsachverständiger Dr. Weichert, Leiter des Unabhängigen Landeszentrums für Datenschutz Schleswig-Holstein (ULD), 1.11.2007

Schriftliche Stellungnahmen zum Gesetzentwurf der Bundesregierung zu einem Gesetz über genetische Untersuchungen bei Menschen (Gendiagnostikgesetz – GenDG vom 13.10.2008, BT-Drs. 16/10532) anlässlich der vom Ausschuss für Gesundheit des Deutschen Bundestages durchgeführten öffentlichen Anhörung am 21.1.2009

Ausschussdrucksache:	Stellungnehmende/r:
16(14)0469(22)	Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen (achse e.V.)
16(14)0469(39)	AOK-Die Gesundheitskasse (Bundesverband), 19.1.2009
16(14)0469(41)	Einzelsachverständiger Univ.-Prof. Dr. Armbrüster, Freie Universität Berlin, 20.1.2009
16(14)0469(3)	Bundesärztekammer, 12.12.2008
16(14)0469(19)	Bundesarbeitsgemeinschaft Selbsthilfe von Menschen mit Behinderung und chronischer Erkrankung und ihren Angehörigen e.V. (B.A.G. Selbsthilfe)
16(14)0469(2)	Bundesarbeitsgemeinschaft der Freien Wohlfahrtspflege e.V., 12.12.2008
16(14)0469(7)	Einzelsachverständiger Univ.-Prof. Dr. med. Bauer, Universitätsmedizin Mannheim (UMM), 12.1.2009
16(14)0469(33)	Bundesvereinigung der Deutschen Arbeitgeberverbände e.V. (BDA – Die Arbeitgeber), Januar 2009
16(14)0469(31)	Bund der Versicherten e.V., 15.1.2009
16(14)0469(24)	Biotechnologie-Industrie-Organisation Deutschland e.V. (Bio Deutschland), 21.1.2009

Ausschussdrucksache:	Stellungnehmende/r:
16(14)0469(1)	Berufsvereinigung der Naturwissenschaftler in der Labordiagnostik e.V. (BNLD), 15.12.2008
16(14)0469(40)	Bundesverband der Pharmazeutischen Industrie e.V. (BPI), 16.1.2009
16(14)0469(27)	Berufsverband Deutscher Humangenetiker e.V. (BVDH), 14.1.2009
16(14)0469(37)	Bundesverband für körper- und mehrfachbehinderte Menschen e.V. (bvkm.), 12.1.2009
16(14)0469(12)	Bundesvereinigung Lebenshilfe für Menschen mit geistiger Behinderung e.V., 14.1.2009
16(14)0469(4)	Bundesbeauftragter für den Datenschutz und die Informationsfreiheit (Peter Schaar), 12.1.2009
16(14)0469(11)	Deutscher AnwaltVerein (einschließlich Versicherungsrechtsausschuss), September 2008
16(14)0469(17)	beamtenbund und tarifunion (dbb), 12.1.2009
16(14)0469(29)	Deutscher Frauenrat e.V., 14.1.2009
16(14)0469(8)	Deutsche Gesellschaft für Arbeitsmedizin und Umweltmedizin e.V., 13.1.2009
16(14)0469(20)	Deutscher Gewerkschaftsbund (DGB) – Bundesvorstand, 14.1.2009
16(14)0469(26)	Deutsche Gesellschaft für Gynäkologie und Geburtshilfe e.V. (DGGG), 14.1.2009

Ausschussdrucksache:	Stellungnehmende/r:
16(14)0469(10)	Deutsche Gesellschaft für Kinder- und Jugendmedizin e.V. (DGKJ), Januar 2009
16(14)0469(21)	Deutsche Gesetzliche Unfallversicherung e.V., 13.1.2009
16(14)0469(34)	Deutscher Hebammen Verband e.V.
16(14)0469(18)	Deutsche Pharmazeutische Gesellschaft e.V. (DPhG), 14.1.2009
16(14)0469(42)	Einzelsachverständiger Univ.-Prof. Dr. Duttge, Georg-August-Universität Göttingen, Zentrum für Medizinrecht, 26.1.2009
16(14)0469(13)	Kommissariat der Deutschen Bischöfe und des Bevollmächtigten des Rates der Evangelischen Kirche in Deutschland bei der Bundesrepublik Deutschland und der Europäischen Union, 13.1.2009
16(14)0469(16)	Die Deutschen Versicherer (Gesamtverband der Deutschen Versicherungswirtschaft e.V. - GDV), 12.9.2008
16(14)0469(15)	Gen-ethisches Netzwerk e.V. (GeN), 14.1.2009
16(14)0469(28)	Deutsche Gesellschaft für Humangenetik e.V. (GfH)
16(14)0469(6)	GKV-Spitzenverband, 12.1.2009
16(14)0469(38)	Einzelsachverständiger Univ.-Prof. Dr. med. Henn, Institut für Humangenetik der Universität des Saarlandes, 20.1.2009

Ausschussdrucksache:	Stellungnehmende/r:
16(14)0469(30)Neu	Ethik-Forum der Gesellschafter-Verbände des Instituts Mensch, Ethik und Wissenschaft (IMEW), 13.1.2009
16(14)0469(36)	Einzelsachverständige Univ.-Prof. Dr. Kollek, Universität Hamburg, Forschungsschwerpunkt Biotechnik, Gesellschaft und Umwelt (BIOGUM), 16.1.2009
16(14)0469(35)	Einzelsachverständiger Dr. Meysen, Deutsches Institut für Jugendhilfe und Familienrecht e.V., Forum für Fachfragen
16(14)0469Zu(35)	Einzelsachverständiger Dr. Meysen, Deutsches Institut für Jugendhilfe und Familienrecht e.V., Forum für Fachfragen
16(14)0469(23)Neu	Verband der privaten Krankenversicherung e.V. (PKV), 14.1.2009
16(14)0469(25)	PRO ASYL – Bundesweite Arbeitsgemeinschaft für Flüchtlinge e.V., 14.1.2009
16(14)0469(32)	Einzelsachverständige Rechtsanwältin Riedel, 14.1.2009
16(14)0469(5)	Verband der Diagnostica-Industrie e.V. (VDGH), 13.10.2008
16(14)0469(9)	Verband Forschender Arzneimittelhersteller e.V. (VFA), 29.8.2008
16(14)0469(14)	Verbraucherzentrale Bundesverband e.V., 14.1.2009

Anhang 6

Auswahlbibliografie[*]

Aldhous, Peter/Reilly, Michael, How my genome was hacked, in: New Scientist 2009, S. 6-9.

Andorno, Roberto, The Right not to know: an autonomy based approach, in: Journal of Medical Ethics 2004, S. 435-439.

Hennen, Leonhard/Petermann, Thomas/Sauter, Arnold, Stand und Perspektiven der genetischen Diagnostik – Sachstandsbericht, Arbeitsbericht Nr. 66, Berlin 2000.

Bartram, Claus R./Beckmann, Jan P./Breyer, Friedrich, Humangenetische Diagnostik: Wissenschaftliche Grundlagen und gesellschaftliche Konsequenzen, Berlin 2000.

Berlin-Brandenburgischen Akademie der Wissenschaften & Deutsche Akademie der Naturforscher Leopoldina, Nationale Akademie der Wissenschaften (Hrsg.), Neue Wege der Stammzellforschung: Reprogrammierung von differenzierten Körperzellen, Berlin 2009.

Borry, Pascal/Stultiens, Louise/Nys, Herman, Presymptomatic and predective genetic testing in minors: a systematic review of guidelines and position papers, in: Clin Genet 2006, S. 374 – 381, abrufbar unter: http://www.astarcourts.net/lit_review_testing_minors_2006.pdf, [Zugriff am 5.7.2011].

Braun, Stefan, Die Regelung des Gendiagnostikgesetzes zu „heimlichen Vaterschaftstests", Medizinrecht 2010, S. 482-486.

Bundesärztekammer, Richtlinien zur pränatalen Diagnostik von Krankheiten und Krankheitsdispositionen, in: Deutsches Ärzteblatt 1998, A-3236-3242.

Bundesärztekammer, Richtlinien zur prädiktiven genetischen Diagnostik, in: Deutsches Ärzteblatt 2003, A-1297-1305.

Check Hayden, Erika, Genomics shifts focus to rare diseases, in: Nature 2009, S. 459 – 461.

[*] Bearbeitet von *Franziska Bülter*, *Annika Holz* und *Patricia Matulewicz* (Zentrum für Medizinrecht, Göttingen).

Chun, Sung/Fay, Justin, Identification of deleterious mutations within three human genomes, in: Genome Research 2009, S. 1553-1561.

Cullen, Paul/Neumeier, Michael/Fuchs, Michael, Ethischer und rechtlicher Rahmen der Gendiagnostik im genomischen Zeitalter, in: Ethik in der Medizin 2011, S. 237 – 241.

Damm, Reinhard, Gendiagnostik als Gesetzgebungsprojekt, Regelungsinitiativen und Regelungsschwerpunkte, in: Bundesgesundheitsblatt 2007, S. 145-156.

Damm, Reinhard, Eckpunkt der Regierung zu einem Gendiagnostikgesetz, in: Medizinrecht 2008, S. 535-538.

Damm, Reinhard/König, Steffen, Rechtliche Regulierung prädiktiver Gesundheitsinformationen und genetischer „Exzeptionalismus", in: Medizinrecht 2008, S. 62-70.

Deutsche Forschungsgemeinschaft, Humangenomforschung und prädiktive genetische Diagnostik: Möglichkeiten – Grenzen – Konsequenzen (1999), abrufbar unter: http://www.dfg.de/download/pdf/dfg_im_profil/reden_stellungnahmen/archiv_download/hgenom_de_99.pdf., [Zugriff am 5.7.2011].

Deutsche Forschungsgemeinschaft, Prädiktive genetische Diagnostik, Wissenschaftliche Grundlagen, praktische Umsetzung und soziale Implementierung, abrufbar unter: http://www.dfg.de/download/pdf/dfg_im_profil/reden_stellungnahmen/2003/praediktive_genetische_diagnostik.pdf, [Zugriff am 5.7.2011].

Deutsche Gesellschaft für Humangenetik e. V., Positionspapier der Deutschen Gesellschaft für Humangenetik e.V. 2007, abrufbar unter: http://www.medgenetik.de/sonderdruck/2007_gfh_positionspapier.pdf, [Zugriff am 5.7.2011].

Deutsche Gesellschaft für Humangenetik e.V./Berufsverband Deutscher Humangenetiker e.V. (BVDH), Leitlinie Genetische Beratung, 3. Überarbeitung, in: Medizinische Genetik 2007, S. 452-454, abrufbar unter: http://www.gfhev.de/de/leitlinien/LL_und_Stellungnahmen/2007_12_15_LL-Genetische-Beratung.pdf, [Zugriff am 5.7.2011].

Dierks, Christian/Wienke, Albrecht/Eberbach, Wolfram/Schmidtke, Jörg/Lippert, Hans-Dieter (Hrsg.), Genetische Untersuchungen und Persönlichkeitsrecht (Schriftenreihe Medizinrecht), Berlin 2008.

Domasch, Silke/Boysen, Mathias/Schmidtke, Jörg (Hrsg.), Problemfelder im Spannungsfeld der Gendiagnostik, in: Gendiagnostik in Deutschland, Status quo und Problemerkundung, Limburg 2007, S. 179-187.

Duttge, Gunnar, Das Recht auf Nichtwissen in der Medizin, in: Datenschutz und Datensicherheit 2010, S. 34-38.

Eberbach, Wolfgang, Die Verbesserung des Menschen, in: Medizinrecht 2008, S. 325-336.

Eberbach, Wolfram, Das neue Gendiagnostikgesetz, Ein Überblick aus juristischer Sicht, in: Medizinrecht 2010, S. 155-163.

Fenger, Hermann, Das neue Gendiagnostikgesetz (GenDG), in: Gesundheitsrecht 2010, S. 57-60.

Fuchs, Michael, Ethische Aspekte der multiparametrischen Gendiagnostik, in: Journal of Laboratory Medicine 2003, S. 137-143.

Genenger, Angie, Probenentnahmen zur Klärung der Abstammung ohne Arztvorbehalt? – Offene Fragen des Gendiagnostikgesetzes, in: Medizinrecht 2011, S. 18-20.

Genenger, Angie, Das neue Gendiagnostikgesetz, in: Neue Juristische Wochenschrift 2010, S. 113-117.

Gottweis, Herbert/Petersen, Alan R. (Hrsg.)*,* Biobanks: Governance in Comparative Perspective, London 2008.

Grosse, S.D./Rogowski, W.H./Ross, L.F./Cornel, M.C./Dondorp. W.J./Khoury, M.J., Population screening for genetic disorders in the 21st century: evidence, economics, and ethics, in: Public Health Genomics 2010, S. 106-115.

Hadolt, Bernhard/Lengauer, Monika, Genetische Beratung in der Praxis: Herausforderungen bei präsymptomatischer Gendiagnostik am Beispiel Österreichs, Frankfurt am Main 2009.

Hasskarl, Horst/Ostertag, Alice, Der deutsche Gesetzgeber auf dem Weg zu einem Gendiagnostikgesetz, in: Medizinrecht 2005, S. 640-650.

Heidemann, Simone/Schillhorn, Kerrin, Gendiagnostikgesetz: Kommentar für die Praxis Heidelberg 2011.

Heinrichs, Bert, Wissen oder Nichtwissen? Ethische Aspekte der Anwendung prädiktiver genetischer Tests 2008, S. 70-78.

Henn, Wolfram/Schindelhauer-Deutscher, *Joachim,* Risikokommunikation in der genetischen Beratung: Erfordernisse und Probleme, in: Bundesgesundheitsblatt 2007, S. 174-180.

Henn, Wolfram, Das neue Gendiagnostikgesetz und seine Konsequenzen für den frauenärztlichen Alltag, in: Frauenarzt 2010, S. 14-17.

Henn, Wolfram, Schweigepflicht und Datenschutz bei genetischer Beratung - Ethische Grundlagen informationeller Selbstbestimmung, in: Hirschberg, Irene/Grießler, Erich/Littig, Beate/Frewer, Andreas (Hrsg.), Ethische Fragen genetischer Beratung, Frankfurt 2009, S. 103-120.

Henn, Wolfram, Wie viele Verbote brauchen wir? Der Gesetzgeber und das ärztliche Ethos, in: Ethik in der Medizin 2009, S. 85-87.

Heyers, Johannes, Prädiktive Gesundheitsinformationen- Persönlichkeitsrechte und Drittinteressen, in: Medizinrecht 2009, S. 507-512.

Hildt, Elizabeth, Autonomie in der biomedizinischen Ethik. Genetische Diagnostik und selbstbestimmte Lebensgestaltung, Frankfurt/Main 2006.

Hildt, Elizabeth/Kovács, László, Was bedeutet genetische Information?, Berlin 2009.

Hildt, Elizabeth, Prädiktive genetische Diagnostik und Recht auf Nichtwissen, in: Hirschberg, Irene/Grießler, Erich/Littig, Beate/Frewer, Andreas (Hrsg.), Ethische Fragen genetischer Beratung, Frankfurt/Main 2009, S. 225-240.

Horn, Denise, Genetische Beratung, Grundlagen und Änderungen durch das Gendiagnostikgesetz, in: Der Gynäkologe 2011, S. 264-269.

Holtzman Neil A., Procceed with caution: predicting genetic risks in the recombinant DNA, Baltimore 1989.

Hübner, Marlis/Pühler, Wiebke, Das Gendiagnostikgesetz – neue Herausforderungen im ärztlichen Alltag, in: Medizinrecht 2010, S. 676-682.

Kiehntopf, Michael/Pagel, Cornelia, Der Entwurf des Gendiagnostikgesetzes – genetischer Exzeptionalismus oder allgemeines Diagnostikgesetz?, in: Medizinrecht 2008, S. 344-349.

Kersten, Jens, Die genetische Optimierung des Menschen, Plädoyer für eine Kritik unserer genetischen Vernunft, in: Juristenzeitung 2011, S. 161-212.

Kubiak, Simon, Gendiagnostik bei Abschluss von Privatversicherungen, Unter besonderer Berücksichtigung der VVG- und Gesundheitsreform sowie des in Aussicht stehenden Gendiagnostikgesetzes, Düsseldorf 2007.

Kollek, Regine/Lemke, Thomas, Der medizinische Blick in die Zukunft, Gesellschaftliche Implikationen prädiktiver Gentests, Frankfurt/Main 2008.

Kommission für Öffentlichkeitsarbeit und ethische Fragen der Gesellschaft für Humangenetik e. V., Stellungnahme zur genetischen Diagnostik bei Kindern und Jugendlichen, abrufbar unter: http://www.medgenetik.de/sonderdruck/2000-376c.pdf, [Zugriff am 5.7.2011].

König, Steffen, Prädiktive Gesundheitsinformationen im Arbeits- und Beamtenrecht und genetischer „Exzeptionalismus", Baden-Baden 2010.

Krones, Tanja/Schmitz, Dagmar/Henn, Wolfram/Netzer, Christian, Das neue Gendiagnostikgesetz. Implikationen für die Beratung von Schwangeren zur vorgeburtlichen Diagnostik, in: Ethik in der Medizin 2009, S. 333-340.

Lemke, Thomas, Veranlagung und Verantwortung, Genetische Diagnostik zwischen Selbstbestimmung und Schicksal, Bielefeld 2004.

Lensing, Burkard, Gendiagnostik in der Versicherungswirtschaft, in: Verbraucher und Recht 2009, S. 411-418.

Lindner, Josef Franz, Grundrechtsfragen prädiktiver Gendiagnostik, in: Medizinrecht 2007, S. 286-295.

Maier, Barbara, Was Gene für unser Leben bedeuten. Vom Abstrakten zum Konkreten. Ein humanistisch-pragmatischer Zugang zu genetischer Diagnostik, in: Fischer, Michael/Hengstschläger, Markus (Hrsg.), Genetic Screening, Frankfurt/Main 2010, S. 233-249.

Moeller-Herrmann, Moritz, Die Regelung prädiktiver Gentests. Bindung an Gesundheitszwecke, Arztvorbehalt und verwandte Ansätze, Marburg 2006.

Müller-Wille, Staffan/Rheinaberger, Hans-Jörg, Das Gen im Zeitalter der Postgenomik. Eine wissenschaftshistorische Bestandsaufnahme, Frankfurt/Main 2009.

Murken, Jan, Ethische Probleme im Kontext genetischer Beratung und Diagnostik, in: Der Internist 1999, S. 286-293.

Nicklas-Faust, Jeanne, Testen oder nicht? Schwierige Fragen der Gendiagnostik aus Elternsicht, in: Ethische Fragen genetischer Beratung, Hirschberg, Irene/ Grießler, Erich/Littig, Beate/Frewer, Andreas (Hrsg.), Frankfurt/Main 2009, S. 153-169.

Präve, Peter, Das Gendiagnostikgesetz aus versicherungsrechtlicher Sicht, in: Versicherungsrecht 2009, S. 857-862.

Propping, Peter/Aretz, Stefan/Schumacher, Johannes/Taupitz, Jochen/Guttmann, Jens/ Heinrichs, Bert, Prädiktive genetische Testverfahren, Naturwissenschaftliche, rechtliche und ethische Aspekte, Freiburg 2006.

Regenbogen, Daniela/Henn, Wolfram, Aufklärungs- und Beratungsprobleme bei der prädiktiven genetischen Diagnostik, in: Medizinrecht 2003, S. 152-158.

Retzko, Kerstin Karoline, Prädiktive Medizin versus ein (Grund-)Recht auf Nichtwissen, Aachen 2006.

Richter-Kuhlmann, Eva A./Siegmund-Schultze, Nicola, Ein Jahr Gendiagnostikgesetz: Überregulierter ärztlicher Alltag, in: Deutsches Ärzteblatt 2011, A-365-369.

Richter-Kuhlmann, Eva, Neues Gesetz, neue Pflichten, in: Deutsches Ärzteblatt 2010, A-122-123.

Rieder, Heike, Genetische Untersuchungen und Persönlichkeitsrecht, Basel 2006.

Robienski, Jürgen, Die Auswirkungen von Gewebegesetz und Gendiagnostikgesetz auf die biomedizinische Forschung. Biobanken, Körpermaterialien, Gendiagnostik und Gendoping, Hamburg 2010.

Rogowski, Wolf/Langer, Astrid, Gentests und deren Einsatz für Reihenuntersuchungen aus gesundheitsökonomischer Perspektive, in: Schmidtge, Jörg (Hrsg.), Gendiagnostik in Deutschland, Problemerkundung und status quo, Limburg 2007, S. 87-106.

Ropers, Hans-Hilger/Ullmann, Reinhard, Neue Technologien für Genomforschung und Diagnostik, in: Schmidtge, Jörg (Hrsg.), Gendiagnostik in Deutschland, Status quo und Problemerkundung, Limburg 2007, S. 21-31.

Samerski, Silja, Die Entscheidungsfalle, Über die „selbstbestimmte Entscheidung" durch genetische Beratung, in: Hirschberg, Irene/Grießler, Erich/Littig, Beate/Frewer, Andreas (Hrsg.), Ethische Fragen genetischer Beratung, Frankfurt/Main 2009, S. 171-187.

Schäfer, Anne, Rechtsfragen des Gendiagnostikgesetzes (GenDG), in: Gesundheitsrecht 2010, S. 175-182.

Schimmelpfeng-Schütte, Ruth, Das Neugeborenen- Screening: Kein Recht auf Nichtwissen? Material für eine deutsche Gendatei?, in: Medizinrecht 2003, S. 214-218.

Schindelhauer-Deutscher, Joachim/Henn, Wolfram, Die Bedeutung von Selbsthilfegruppen für die genetische Beratung, in: Medizinische Genetik 2009, S. 246-250.

Schirmer, Christine, Genetische Beratung aus Betroffenenperspektive, Von der Diagnose zur Entscheidung – Ein Erfahrungsbericht, in: Hirschberg, Irene/Grießler, Erich/Littig, Beate/Frewer, Andreas (Hrsg.), Ethische Fragen genetischer Beratung, Frankfurt/Main 2009, S. 121-128.

Schmidtke, Jörg/Sperling, Karl, Genetische Tests auf dem Teststand, in: Zeitschrift für Biopolitik 2003, S. 39-47.

Schmitz, Dagmar/Wiesing, Urban, Ethische Aspekte der genetischen Diagnostik in der Arbeitsmedizin, Köln 2008.

Schröder, Peter, Gendiagnostische Gerechtigkeit, Eine ethische Studie über die Herausforderungen postnataler genetischer Prädiktion, Münster 2004.

Schwerdtfeger, Robin, Pränataldiagnostik und das Gendiagnostikgesetz: Was?-Wer?-Wie?, in: Frauenarzt 2010, S. 22-23.

Simon, Jürgen/Robienski, Jürgen, Neuere Entwicklungen im Rechtsdiskurs zur Gendiagnostik, in: Schmidtge, Jörg (Hrsg.), Gendiagnostik in Deutschland. Status quo und Problemerkundung, Limburg 2007, S. 33-51.

Weber, Horst, Gendiagnostik: Ausdruck von Inkompetenz, in: Deutsches Ärzteblatt 2010, A-553.

Stockter, Ulrich, Das Verbot genetischer Diskriminierung und das Recht auf Achtung der Individualität: Gendiagnostik als Anlass für gleichheits- und persönlichkeitsrechtliche Erwägungen zum Umgang mit prognostischen und anderen statistischen Daten, Berlin 2008.

Taupitz Jochen/Pölzelbauer, Clemens, Das deutsche Gendiagnostikgesetz, in: Arztrecht 2010, S. 144-149.

Vlasak, Ingrid, Erwartungen und spätere Erfahrungen von Klient(inn)en: Zur Qualitätssicherung genetischer Beratungen, in: Hirschberg, Irene/Grießler, Erich/Littig, Beate/Frewer, Andreas (Hrsg.), Ethische Fragen genetischer Beratung, Frankfurt/Main 2009, S. 131-151.

Waller, Katharina, Das neue Gendiagnostikgesetz: Was ändert sich für Gynäkologen?, in: Der Gynäkologe 2010, S. 862-866.

Winkler, Markus, Die Gendiagnostik- Kommission und der Vorbehalt des Gesetzes, in: Neue Juristische Wochenschrift 2011, S. 889-892.

Wolff, Gerhardt/Kaesbach-Gillessen, Gabriele, Das „Gutachten“ im Kontext genetischer Beratung, Stellungnahme des Vorstands der Deutschen Gesellschaft für Humangenetik e.V., in: Medizinische Genetik 2003, S. 396-398.

Zerres, Klaus/Grimm, Tiemo/Rudnik-Schöneborn, Sabine, Humangenetische Beratung, in: Medizinische Genetik 2007, S. 255-264.

Autorenverzeichnis

Reinhard Damm, Professor Dr. iur., Professor für Zivilrecht, Wirtschaftsrecht und Verfahrensrecht am Fachbereich Rechtswissenschaft der Universität Bremen, Mitglied des Instituts für Informations-, Gesundheits- und Medizinrecht der Universität Bremen. Forschungsschwerpunkte im Bereich des Zivil- und Wirtschaftsrechts, des Medizinrechts, insbesondere des Biomedizin-, Arzt- und Patientenrechts, sowie der Rechtssoziologie und Rechtstheorie.

Carsten Dochow, Dipl.-Jur., seit 2008 Mitarbeiter in der Abteilung für strafrechtliches Medizin- und Biorecht am Institut für Kriminalwissenschaften, Juristische Fakultät der Georg-August-Universität Göttingen, Doktorand am Göttinger Zentrum für Medizinrecht. Wissenschaftlicher Schwerpunkt: Rechtsfragen in der Medizin und im Bereich des Gesundheitswesens, insbesondere zum medizinischen Datenschutzrecht.

Gunnar Duttge, Professor Dr. iur., Juristische Fakultät der Georg-August-Universität Göttingen (Institut für Kriminalwissenschaften, Abteilung für strafrechtliches Medizin- und Biorecht), Stellvertretender Direktor des Göttinger Zentrums für Medizinrecht. Forschungsschwerpunkte: Rechtliche und rechtsphilosophische Herausforderungen der modernen Medizin und Biotechnologie.

Wolfram Henn, Professor Dr. med., Medizinische Fakultät der Universität des Saarlandes, Facharzt für Humangenetik, Leiter der Genetischen Beratungsstelle der Universität des Saarlandes. Mitglied des Vorstandes der Zentralen Ethikkommission bei der Bundesärztekammer. Forschungsschwerpunkte: Ethische und psychosoziale Aspekte genetischer Diagnostik.

Hans-Hilger Ropers, Professor Dr. med., Facharzt für klinische Genetik, Molekulargenetiker, Direktor und Wissenschaftliches Mitglied am Max-Planck-Institut für molekulare Genetik (seit 1994), Honorarprofessor am Institut für Humangenetik der Humboldt-Universität zu Berlin.

Steffen König, Dr. iur., Rechtsanwalt in Oldenburg. 2005 – 2008 Wissenschaftlicher Mitarbeiter am Institut für Gesundheits- und Medizinrecht des Fachbereichs Rechtswissenschaft der Universität Bremen, Dissertation mit dem Thema „Prädiktive Gesundheitsinformationen im Arbeits- und Beamtenrecht und genetischer Exzeptionalismus“ (2009).

Henning Rosenau, Professor Dr. iur., Juristische Fakultät der Universität Augsburg, Lehrstuhl für Deutsches, Europäisches und Internationales Straf- und Strafprozessrecht, Medizin- und Biorecht, Direktor des Instituts für Strafrecht, Stellvertretender Vorsitzender der Gendiagnostik-Kommission, Geschäftsführender Direktor des Instituts für Bio-, Gesundheits- und Medizinrecht, Forschungsschwerpunkte: Biorecht, Bioethik, insbesondere Transplantation, Biotechnologie, Sterbehilfe und Recht der Forschung am Menschen.

Robin K. Schwerdtfeger, Dr. med., Facharzt für Frauenheilkunde und Geburtshilfe, tätig in Praxisgemeinschaft am Zentrum für Pränatalmedizin und Humangenetik Hannover. Arbeitsschwerpunkt: weiterführende, pränatale Ultraschalldiagnostik und Durchführung pränataldiagnostischer Eingriffe. Präsident des Berufsverbandes niedergelassener Pränatalmediziner e.V. (BVNP).

Ulrich Stockter, Dr. iur., Referent beim Bundesministerium für Familie, Senioren, Frauen und Jugend, Berlin; zuvor Referent für den Gesundheits- und Sozialdatenschutz beim schleswig-holsteinischen Landesdatenschutzbeauftragten, Kiel. Dissertation mit dem Thema „Das Verbot genetischer Diskriminierung und das Recht auf Achtung der Individualität“ (2005), an der Juristischen Fakultät der Universität zu Köln.

Das neue Gendiagnostikgesetz vom 31. Juli 2009 wirft im Spannungsfeld divergierender Perspektiven, insbesondere im Zwiegespräch von Humangenetik und Rechtswissenschaften bedeutsame Fragen u.a. über die Ausgestaltung der genetischen Beratung, die Aufgaben der neu geschaffenen Gendiagnostikkommission oder hinsichtlich der vorgeburtlichen genetischen Diagnostik auf. Zugleich stehen auch die klassischen arztrechtlichen Aspekte der ärztlichen Aufklärung und Einwilligung sowie solche aus dem Bereich des Datenschutzes im Mittelpunkt des Interesses. Dieses facettenreiche Spektrum an Fragestellungen war im November 2010 Gegenstand eines Göttinger Workshops zum Medizinrecht, gemeinsam veranstaltet vom Institut für Humangenetik (Medizinische Fakultät) und vom Zentrum für Medizinrecht (Juristische Fakultät). Die Beiträge und Ergebnisse dieser Fachtagung werden im vorliegenden Band der interessierten Öffentlichkeit zugänglich gemacht.



ISBN: 978-3-86395-025-5
ISSN: 1864-2144

Universitätsverlag Göttingen